

DIAGNÓSTICO PRECOZ EN LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA: A PROPÓSITO DE TRES CASOS CLÍNICOS.

Sonia Mestre Roldán. Neuropsicóloga

Dra. Inés García Martín. Psiquiatra especialista en niños y adolescentes

Dr. Carlos Chiclana Actis. Psiquiatra. Doctor en Medicina.



CEU

*Universidad
San Pablo*

Dr. Carlos Chiclana

DEFINICIÓN TEA

- Los Trastornos del espectro autista (TEA), también denominados trastornos generalizados del desarrollo, son un conjunto de problemas vinculados al neurodesarrollo, con manifestaciones preferentemente cognitivas y comportamentales, que ocasionan limitaciones en la autonomía personal y son una importante causa de estrés en la familia.
- No marcadores biológicos (excepto síndrome de Rett)
- Diagnóstico a través de sus manifestaciones clínicas



TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

- F84.0. Trastorno autista
- F84.2. Trastorno de Rett.
- F84.3. Trastorno desintegrativo infantil
- F84.5. Trastorno de Asperger
- F84.9. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.



DSM-IV-TR



SEÑALES DE ALERTA DE AUTISMO

EDAD	SÍNTOMAS	
12 meses	No balbucea	No hace gestos - señalar - decir adiós
18 meses	No dice palabras sencillas	
24 meses	No dice frases espontáneas de 2 palabras	Ecolalia Pérdida en lenguaje o habilidad social.

Filipek et al



SEÑALES DE ALERTA PARA NIÑOS DE 0-3AÑOS

(AUTORIDAD SANITARIA DEL ESTADO DE NY)

SÍNTOMAS

Retraso o ausencia del habla

No presta atención a otras personas

No responde a 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

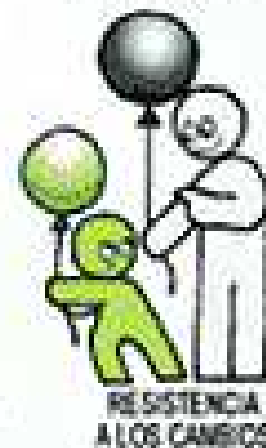
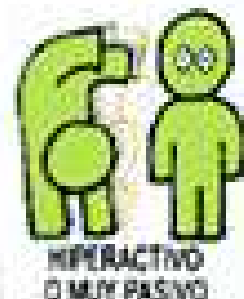
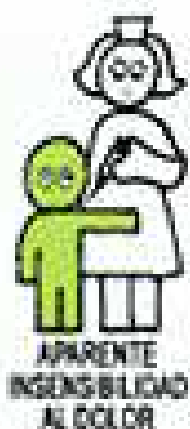
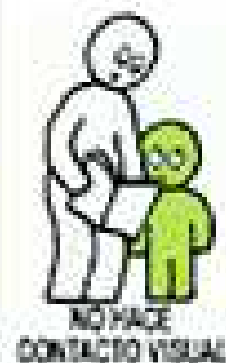
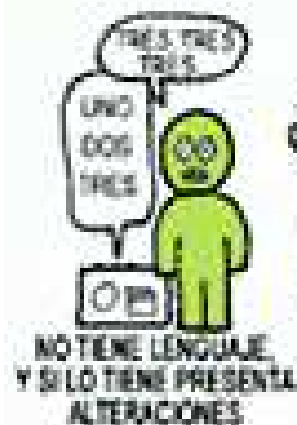
Falta de utilización social en la mirada

Falta de iniciativa en actividades o juego social

Estereotipias y manierismos de manos y dedos.

Reacciones inusuales o falta de reacción a estímulos sonoros.

PRINCIPALES SÍNTOMAS del AUTISMO



DIAGNÓSTICO DE LOS TEA

○ Descansa en la presencia de:

1. **Alteraciones en la interacción social.**

Dificultades en el empleo del lenguaje no verbal (contacto ocular, postura).

Problemas en el desarrollo de relaciones interpersonales

Falta de reciprocidad social en las emociones

2. **Alteraciones en la comunicación.**

Retraso en el desarrollo del lenguaje, que no se compensa con lenguaje no verbal.

Uso de lenguaje reiterativo o estereotipado

Ausencia o escasa variedad del juego imaginativo y de imitación social.

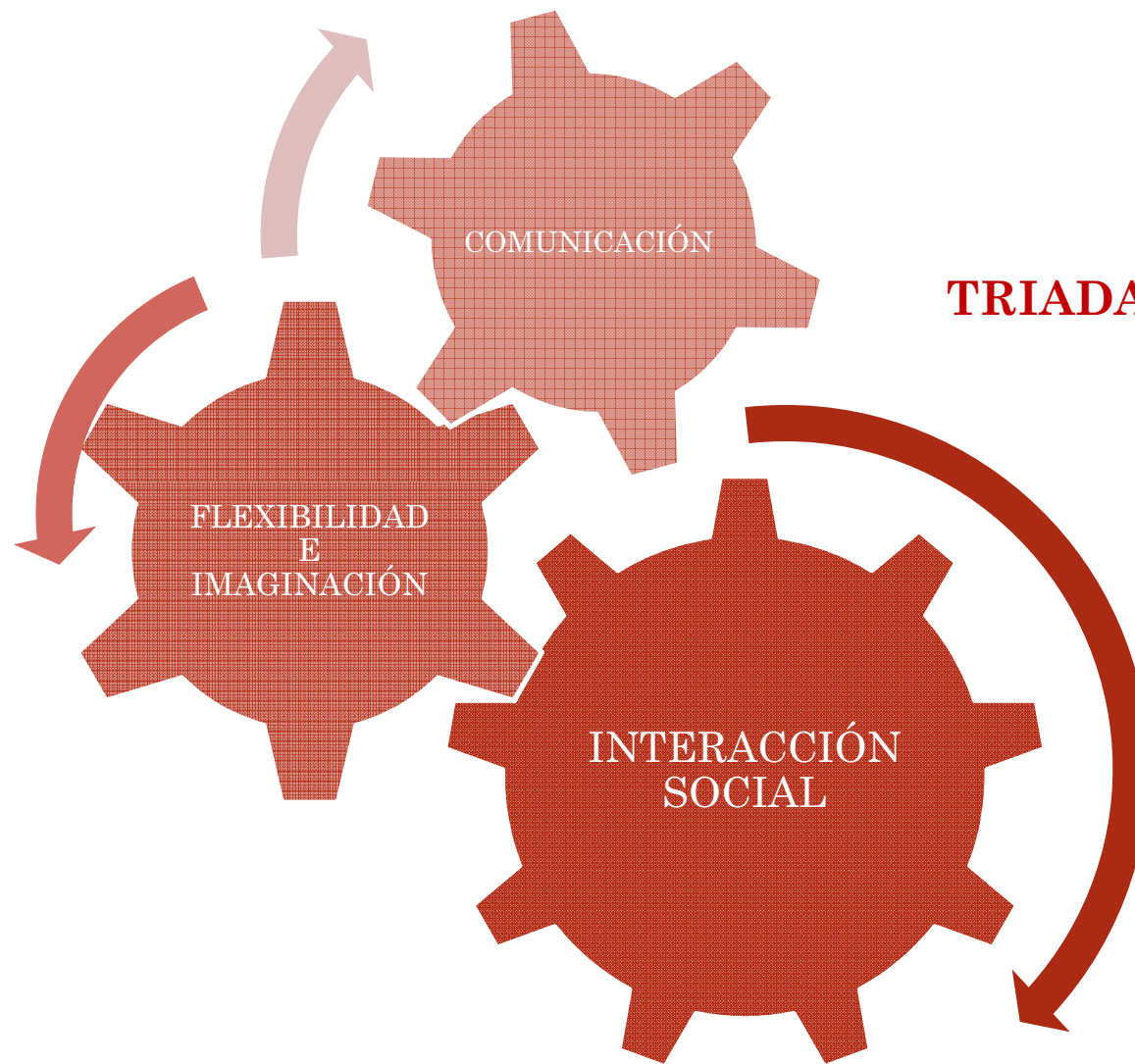
3. **Restricción de los intereses, actividades y conductas**

Hiperfocalización en temas particulares, rituales o rutinas no funcionales.

Preocupación excesiva por partes de objetos y estereotipias motoras muy repetitivas.



DIAGNÓSTICO DE LOS TEA



TRIADA DE WING



DIAGNÓSTICO DE LOS TEA

FAMILIA

Alerta de los
primeros síntomas
<https://www.youtube.com/watch?v=dIQHB58obJM>

COLEGIO

Voz de alarma de
los profesores y
orientadores

MÉDICO- PEDIATRA

Establecimiento del
diagnóstico con
equipo
multidisciplinar.



ESCALAS DE DETECCIÓN PRECOZ

- **Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)**
 - 16-30 meses de edad
- **Social Communication Questionnaire (SCQ).**
 - Mayores de 4 años, edad mental superior a 2 años.
- **Childhood Asperger Syndrome Test (CAST)**
 - Diagnóstico de Asperger 3-9 años.
- **Escala Autónoma para la detección del trastorno de Asperger y autismo de alto funcionamiento.**



CUESTIONARIO DEL DESARROLLO COMUNICATIVO Y SOCIAL EN LA INFANCIA

(M-CHAT/ES)

Seleccione, rodeando con un círculo, la respuesta que le parece que refleja mejor como **su hijo o hija actúa NORMALMENTE**. Si el comportamiento no es habitual (por ejemplo, usted se lo ha visto hacer una o dos veces) conteste que el niño o niña **NO** lo hace. Por favor conteste a todas las preguntas.

1. ¿Le gusta a su hijo que le balanceen, o que el adulto le haga el "caballito" sentándole en sus rodillas, etc.?	Sí	No
2. ¿Muestra interés por otros niños o niñas?	Sí	No
3. ¿Le gusta subirse a sitios como, por ejemplo, sillones, escalones, juegos del parque...?	Sí	No
4. ¿Le gusta que el adulto juegue con él o ella al "cucú-tras" (taparse los ojos y luego descubrirlos; jugar a esconderse y aparecer de repente)?	Sí	No
5. ¿Alguna vez hace juegos imaginativos, por ejemplo haciendo como si hablara por teléfono, como si estuviera dando de comer a una muñeca, como si estuviera conduciendo un coche o cosas así?	Sí	No
6. ¿Suele señalar con el dedo para pedir algo?	Sí	No
7. ¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención?	Sí	No
8. ¿Puede jugar adecuadamente con piezas o juguetes pequeños (por ejemplo coche citos, muñequitos o bloques de construcción)?	Sí	No
9. ¿Suele traerle objetos para enseñárselos?	Sí	No
10. ¿Suele mirarle a los ojos durante unos segundos?	Sí	No
11. ¿Le parece demasiado sensible a ruidos poco intensos? (Por ejemplo, reacciona tapándose los oídos, etc.)	Sí	No
12. ¿Sonríe al verle a usted o cuando usted le sonríe?	Sí	No
13. ¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (Por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace)	Sí	No
14. ¿Responde cuando llama por su nombre?	Sí	No
15. Si usted señala con el dedo un juguete al otro lado de la habitación... ¿Dirige su hijo o hija la mirada hacia ese juguete?	Sí	No
16. ¿Ha aprendido ya a andar?	Sí	No
17. ¿Si usted está mirando algo atentamente, ¿Su hijo o hija se pone también a mirarlo?	Sí	No
18. ¿Hace su hijo o hija movimientos raros con los dedos, por ejemplo, acercándose los a los ojos?	Sí	No
19. ¿Intenta que usted preste atención a las actividades que él o ella está haciendo?	Sí	No
20. ¿Alguna vez ha pensado que su hijo o hija podría tener sordera?	Sí	No
21. ¿Entiende su hijo o hija lo que la gente dice?	Sí	No
22. ¿Se queda a veces mirando al vacío o va de un lado a otro sin propósito?	Sí	No
23. Si su hijo o hija tiene que enfrentarse a una situación desconocida ¿Le mira a usted a la cara para saber cómo tiene que reaccionar?	Sí	No



ÁRBOL DE DECISIÓN



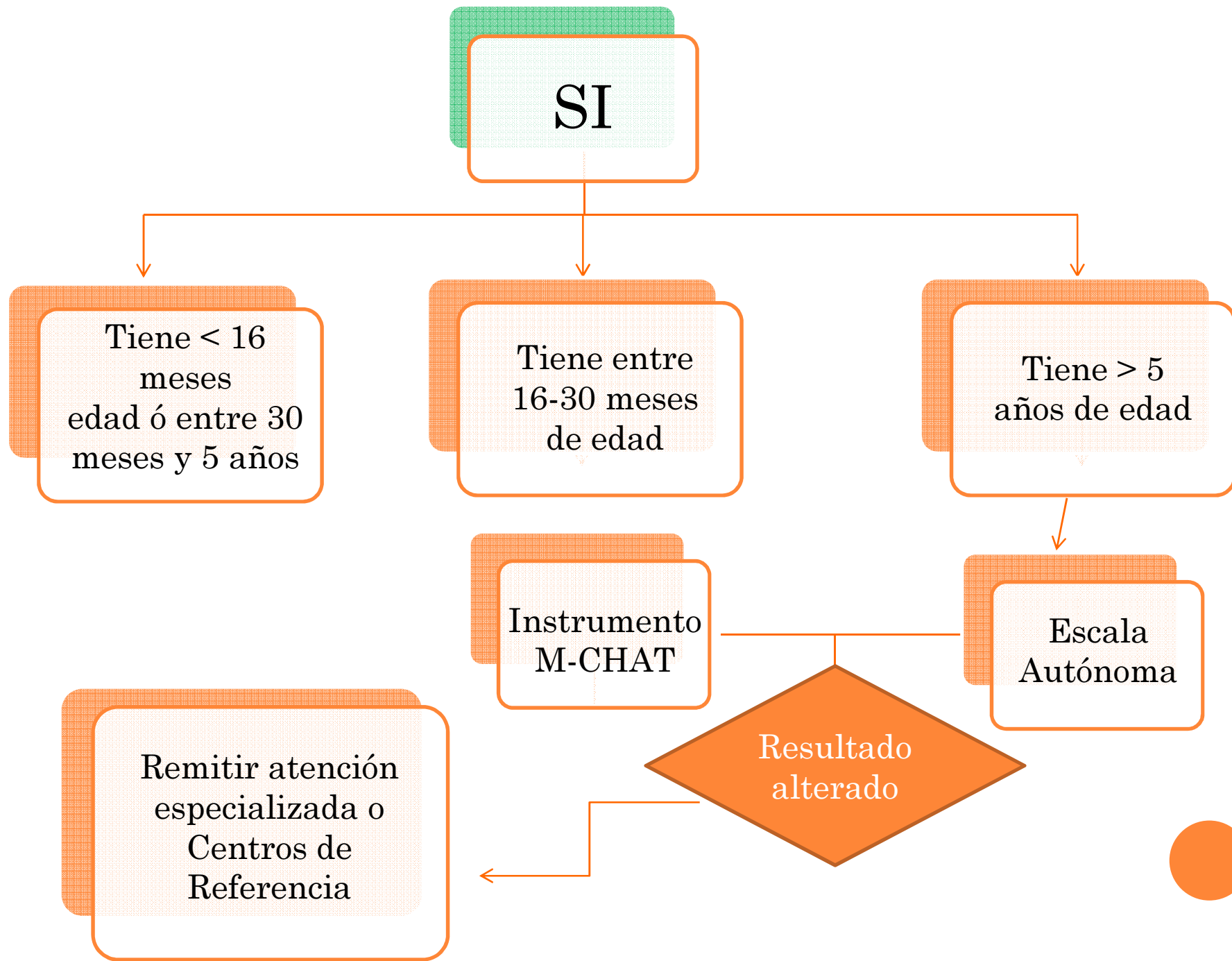
NO

```
graph TD; A[NO] --> B[Descartar otro T.D. Seguir vigilancia hasta 6 años]; A --> C[NO se descartar otro T.D. Remitir a centro de Atención especializada.];
```

Descartar otro T.D.
Seguir vigilancia
hasta 6 años

NO se descartar otro
T.D.
Remitir a centro de
Atención especializada.





SI

Tiene < 16 meses edad ó entre 30 meses y 5 años

Tiene entre 16-30 meses de edad

Tiene > 5 años de edad

Instrumento M-CHAT

Escala Autónoma

Resultado alterado

Remitir atención especializada o Centros de Referencia



FUTURO ... DSM V

- Nuevo nombre para la categoría,
TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA,
(~~TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO~~)
 - trastorno autista (autismo),
 - trastorno de Asperger,
 - trastorno desintegrativo de la infancia
 - el trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otra forma.
- Inclusión de especificaciones clínicas (por ejemplo, la gravedad, habilidades verbales y otros) y las características asociadas (por ejemplo, trastornos genéticos conocidos, epilepsia, discapacidad intelectual y otros).
- Tres dominios se reducen a dos:
 1. Déficits sociales y de comunicación. (INSEPARABLES)
 2. Intereses fijos y comportamientos repetitivos.
- Los retrasos en el lenguaje no son únicos ni universales en los TEA, y con más precisión pueden considerarse como un factor que influye en los síntomas clínicos de los TEA, en lugar de definir el diagnóstico de TEA.

Niveles de severidad para el Trastorno del Espectro Autista

	Comunicación social	Intereses restringidos y conductas repetitivas
<p>Nivel 3: “requiere soporte muy substancial”</p>	<p>Severos déficits en habilidades de comunicación social verbal y no verbal causan severas discapacidades de funcionamiento; muy limitada iniciación de interacciones sociales y mínima respuesta a las aproximaciones sociales de otros.</p>	<p>Preocupaciones, rituales fijos y/o conductas repetitivas interfieren marcadamente con el funcionamiento en todas las esferas. Marcado malestar cuando los rituales o rutinas son interrumpidos; resulta muy difícil apartarlo de un interés fijo o retorna a el rápidamente.</p>
<p>Nivel 2: “requiere soporte substancial”</p>	<p>Marcados déficits en habilidades de comunicación social verbal y no verbal; aparentes discapacidades sociales incluso recibiendo apoyo; limitada iniciación de interacciones sociales y reducida o anormal respuesta a las aproximaciones sociales de otros</p>	<p>Rituales y conductas repetitivas y/o preocupaciones o intereses fijos aparecen con suficiente frecuencia como para ser obvios al observador casual e interfieren con el funcionamiento en variados contextos. Se evidencia malestar o frustración cuando se interrumpen rituales y conductas repetitivas; dificultad a apartarlo de un interés fijo.</p>
<p>Nivel 1: “requiere soporte”</p>	<p>Sin recibir apoyo, déficits en comunicación social causan discapacidades observables. Tiene dificultad al iniciar interacciones sociales y demuestra claros ejemplos de respuestas atípicas o no exitosas a las aproximaciones sociales de otros. Puede aparentar una disminución en el interés a interactuar socialmente.</p>	<p>Rituales y conductas repetitivas causan interferencia significativa con el funcionamiento en uno o más contextos. Resiste intentos de otros para interrumpir rituales y conductas repetitivas o ser apartado de un interés fijo.</p>

DIAGNÓSTICO DE LOS TEA

○ Puntos débiles de los criterios diagnósticos:

- Limitaciones para el diagnóstico precoz (alteraciones antes de los 3 años de edad).
- Edad promedio REAL del diagnóstico en TEA 6 años.
- Llegan a consulta bastante más tarde de la edad en la que aparecen los síntomas.
- Entre 18 y 24 meses de edad, más del 50% de los padres presentan inquietud en el neurodesarrollo, pero no consultan por falta de información.
- Consulta promedio de los padres, alrededor de los 2 años
- 20% de padres formulan quejas de tener que presionar para que a su hijo se le remitiera a un especialista



DIAGNÓSTICO DE LOS TEA

○ Dificultades para el diagnóstico precoz:

- Varios criterios diagnósticos se basan en conductas que no aparecen hasta el año de vida (juego simbólico, interacción con compañeros)

- Temor a equivocarse y etiquetar erróneamente al niño.

- Manifestaciones clínicas sufren cambios con la edad (ejem. Conductas repetitivas frecuentes a partir de 42 meses de edad, infrecuente antes).

- Mejora de los problemas de lenguaje (permanecen alteraciones en el uso pragmático).

- Necesario adecuado diagnóstico diferencial (parálisis cerebral, síndrome de Tourette, síndrome de Turner, déficit sensoriales...)


- Difícil identificar diferencias entre algunos de ellos por compartir muchas características (Asperger, Rett, desintegrativo infantil, TGD no especificado).



IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN TEMPRANA

- La evidencia científica de los 10 últimos años establece que una intervención temprana específica conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los TEA, frente a los resultados alcanzados con tratamientos más tardíos*
- La familia sufre mucho durante el período que transcurre desde las primeras sospechas hasta el diagnóstico.

*McEachin JJ, Smith T, Lovaas OI. Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioural treatment. Am J Ment Retard 1993;97:359-72



BARRERAS PARA LA DETECCIÓN TEMPRANA

○ ÁMBITO FAMILIAR

- Los padres tienen dificultades para detectar los primeros síntomas: minimizan, lo ven como “normal”, no quieren verlo, el niño es así de original, el hermano tardó en hablar.....

○ ÁMBITO SANITARIO

- Con frecuencia falta formación, no se reconocen conductas alteradas, tienden a pensar que son problemas leves, transitorios y RECOMIENDAN ESPERAR.

○ ÁMBITO EDUCATIVO

- Equipos de Atención Temprana: gran avance.



CASO CLÍNICO 1

- Varón, 26 meses de edad. (2 años y 2 meses)
- Acude a consulta para orientación terapéutica por observación de una serie de comportamientos “poco normales”, observados por ambos progenitores y cuidadora.
- La primera consulta se produce antes de acudir a la guardería
- Comportamientos observados:
 - Poco interés por otros niños. (“A su aire”)
 - Falta de contacto ocular y mantenimiento de la mirada.
 - Desarrollo del lenguaje estancado (hasta los 18 meses palabras bisilábicas)
 - No hace caso cuando se le llama por su nombre.
- Al ser preguntados en consulta:
 - No señala con el dedo
 - No muestra ni comparte intereses
 - Para hacer peticiones utiliza el brazo de los mayores.
 - Juega solo, golpeando, chocando



○ Diagnóstico

- EJE I: 1. Retraso del lenguaje receptivo y expresivo.
2. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado a valorar evolutivamente.
- EJE II: Aplazado
- EJE III: No tiene enfermedades médicas
- EJE IV: Sin problemas en el grupo primario de apoyo
- EJE V: 60%

○ Indicaciones terapéuticas


- Programa de intervención en ATENCIÓN TEMPRANA para estimular las áreas en las que muestra retraso (lenguaje) o desarrollo deficitario (alteraciones cualitativas de la interacción social)

○ Evolución

- Comienza a ir a la guardería. Evolución favorable con mayor interés por los niños. Contacto ocular con más normalidad y empieza a responder cuando se le llama a órdenes sencillas. Persisten la usencia de señalar, mostrar cosas para compartir intereses y retraso en el lenguaje.



CASO CLÍNICO 2

- Varón, 45 meses de edad (3 años y 9 meses)
 - Acude a consulta remitido por el tutor y el departamento de orientación del colegio.
 - **Comportamientos observados (relato de los padres):**
 - Muy observador, se fija en todo. Curioso y explorador, como un motor, lo toca todo y es complicado ir con él a los sitios.
 - Aunque parezca distraído, “se entera de todo”
 - Muy tímido, no saluda, se esconde, no expresa afecto, no muestra entusiasmo ni alegría.
 - Le gusta jugar sólo con palos, piedras, golpeando...
 - Le fastidian y molestan sus iguales.
 - Le gustan las rutinas, no cambia lo aprendido, siempre de una determinada manera.
 - Le asustan mucho los ruidos.
 - **Al ser preguntados en consulta:**
 - Requiere atención constante de la madre pero no obedece órdenes
 - Patadas y lanzamiento de objetos a la hermana
- 

○ Comportamientos observados (tutora y psicopedagoga):


- Al comienzo del curso no hablaba, sólo repetía una frase, hablando de él en tercera persona.
- Emisión de sonidos sin articular palabras
- No relación con el resto de niños.
- No control de esfínteres y juego con sus heces.
- Evolución positiva en el segundo trimestre con control de esfínteres, relación “física” con sus iguales (muy brusca, sin reciprocidad emocional).
- Juegos con palos, alambres... No cambia de juego y se aparta de los demás.
- Morderse la lengua hasta hacerse sangre para no hacer algo.



○ Diagnóstico

- No se pudo realizar un diagnóstico.
- En la entrevista para el diagnóstico del autismo revisada ADI-R las respuestas de ambos progenitores muestran una mejora significativa, mostrando un niño diferente al referido por los profesores.

○ Indicaciones terapéuticas

- Es derivado a un centro específico para la evaluación con la Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo ADOS, ante las dudas del equipo en vistas a la evolución que observamos.
 - Los padres referían que toda conducta anómala iba asociada con el proceso de enfermedad de la madre (cáncer) y que al ser consciente el niño estaba actuando de esa manera.
- 

CASO CLÍNICO 3

- Mujer, 15 años de edad.
- Acude a consulta acompañada por la madre para orientación terapéutica por un cuadro de larga evolución de dificultades en las relaciones sociales y alteraciones conductuales.
- **Comportamientos observados (relato de la madre):**
 - Dificultades desde el inicio de la escolarización en la interacción recíproca con sus iguales. (“jugaba con su sombra”)
 - Obsesiones por temporadas (libros, relojes, aspiradoras...)
 - No comprensión de ironías, bromas, chistes con doble sentido
 - No emplea gestos ni comportamientos no verbales adecuados al contexto.
 - Rígida, perfeccionista e inadaptada socialmente (se meten con ella).
- **Acontecimientos relevantes:**
 - Muerte del padre a los 3 años
 - 3 cambios de colegio. Cuando acude a consulta se encuentra recibiendo clases del Servicio de Atención Domiciliaria.

○ Diagnóstico

○ Anterior:

- Trastorno de Ideas Delirantes
- Tratamiento con Aripiprazol 7,5mg./día.
- Más tranquila pero continúa aislada y con miedo a relacionarse.

Recibe psicoterapia de tipo conductista y psicoanalista + estimulación neuropsicológica.

○ Consulta:

- EJE I: 1. Síndrome de Asperger (Código CIE 10 F84.5)
- 2. Trastorno adaptativo crónico mixto con ansiedad y estado de ánimo deprimido (Código CIE 10 F43.22)
- EJE II: Cociente intelectual normal- bajo: CI: 85
- EJE III: Antecedentes de retraso del crecimiento intrauterino
- EJE IV: Problemas relativos al grupo primario de apoyo, a la interacción social y problemas relativos a la enseñanza.
- EJE V: 50%

○ Indicaciones terapéuticas

- Programa de intervención en la Asociación de Asperger de Madrid.

GENERALIDADES DE LOS CASOS CLÍNICOS

- Una observación del niño por parte de sus progenitores y cuidadores desde el inicio puede repercutir en el buen pronóstico.
- Consultar ante las dudas que surjan del desarrollo neurocognitivo y motor del niño ayuda al diagnóstico precoz.
- La negación de los progenitores como resistencia a la etiqueta de TEA dificulta el diagnóstico y la puesta en marcha del programa de atención individualizada necesario.
- La transmisión de las dificultades observadas por los tutores, profesores y equipo de orientación es CLAVE para realizar un diagnóstico a tiempo.
- La no detección de este tipo de trastornos puede provocar a largo plazo situaciones de inadaptación graves, que conlleven incluso el aislamiento de la persona. Es necesario dotar de estrategias a estas personas cuanto antes.



PAUTAS PARA EL PROGRAMA DE ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON TEA

1. Clima de trabajo de seguridad para el niño y con vínculos emocionales que potencien la empatía.
2. Plantear el PAI partiendo de las habilidades propias del niño para avanzar en su desarrollo potencial.
3. Realizar las actividades de modo lúdico y funcional, incorporando elementos cotidianos del contexto en el que vive el niño.
4. Utilizar ayudas técnicas visuales, signos, sistemas de comunicación aumentativa o alternativa que permitan potenciar el lenguaje del niño.



PAUTAS PARA EL PROGRAMA DE ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON TEA

5. Potenciar la adaptación a situaciones sociales, favoreciendo las interacciones (de tú a tú) con la familia y la integración con otros niños.
6. Dotar de las ayudas necesarias para hacer comprensibles al actividades que realice en el hogar y en el aula.
7. Favorecer la disminución y eliminación de rituales, estereotipias o rutinas, mediante estrategias de extinción y técnicas de modificación de conducta.
8. Proporcionar entornos estructurados y predecibles para el niño. De este modo mejora su competencia y calidad de vida.
9. Dar a la familia los conocimientos y estrategias necesarias para que su hijo colabore con ellos.



CONCLUSIONES

- Es muy importante realizar un diagnóstico precoz e iniciar así un programa de intervención temprana. Para ello, es necesario llevar a cabo un trabajo multidisciplinar con el objetivo de aclarar dudas diagnósticas lo antes posible, y si el caso lo requiere, intervenir de forma temprana y eficaz sobre la familia, el aula y la persona con TEA.
- Múltiples estudios demuestran que el diagnóstico e intervención precoz, mejoran el pronóstico y la evolución de los TEA.
- El retraso en el diagnóstico supone una peor evolución y un mayor número de complicaciones.



CONSULTAS:

Guía de Práctica Clínica
para el Manejo de Pacientes
con Trastornos del Espectro
Autista en Atención
Primaria

GUÍA DE PRÁCTICA CLÍNICA EN EL UPEL
UNIDAD PARA EL PROMOCIÓN Y PREVENCIÓN DE LA SALUD



MUCHAS GRACIAS
POR SU ATENCIÓN



Dr. Carlos Chiclava

