

# Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista

J.M. Hernández<sup>a</sup>, J. Artigas-Pallarés<sup>b</sup>, J. Martos-Pérez<sup>c</sup>, S. Palacios-Antón<sup>d</sup>, J. Fuentes-Biggi<sup>e</sup>,  
M. Belinchón-Carmona<sup>f</sup>, R. Canal-Bedia<sup>g</sup>, A. Díez-Cuervo<sup>h</sup>, M.J. Ferrari-Arroyo<sup>i</sup>,  
A. Hervás-Zúñiga<sup>j</sup>, M.A. Idiazábal-Alecha<sup>k</sup>, F. Mulas<sup>l</sup>, J.A. Muñoz-Yunta<sup>m</sup>, J. Tamarit<sup>n</sup>,  
J.R. Valdizán<sup>o</sup>, M. Posada-De la Paz<sup>p</sup> (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista  
del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España)

## BEST PRACTICE GUIDELINES FOR THE EARLY DETECTION OF AUTISTIC SPECTRUM DISORDERS

**Summary.** Introduction. *The interest in early detection of autism spectrum Disorders (ASD) lies in the accumulated evidence of the fact that an early customized intervention for children with an ASD and their families leads to an improvement of the child's prognosis in most cases.* Objective. *To establish criteria and procedures for early identification of children at risk of ASD and to facilitate full diagnostic assessment and prompt referral leading to adequate support. Early detection of ASD is extremely important, since early specific individualized treatment for the child and his or her family leads to long-term improvement in many children's prognosis.* Development. *Firstly, a critical appraisal of the situation of early detection of ASD in Spain is made after reviewing the scarce bibliography available on current screening and diagnostic practices in the country. Data generated by questionnaires received from 646 Spanish families is also taken into account. Secondly, the Study Group of the Instituto de Salud Carlos III recommends the screening and early diagnosis process to be followed, describing the necessary steps, the public services involved and the available screening and diagnostic tools.* Conclusions. *The Study Group draws the main conclusions regarding the situation of ASD early detection in Spain, and makes a consensus proposal for the detection procedures, including routine developmental surveillance and identification of children at risk for ASD by using sensitive and specific assessment tools.* [REV NEUROL 2005; 41: 237-45]

**Key words.** *Autistic disorder. Diagnostic techniques and procedures. Diagnostic tools. Early diagnosis. Early intervention. Mass screening. Needs assessment. Practice guidelines. Red flags. Risk factors. Sensitivity and specificity.*

## INTRODUCCIÓN

El propósito de este informe es facilitar la identificación temprana de niños con riesgo de padecer un trastorno del espectro autista (TEA) para que se les pueda remitir inmediatamente a una evaluación diagnóstica completa que permita iniciar prontamente la intervención.

El interés por la identificación temprana radica en la evidencia acumulada durante los últimos 10 años, que establece que una intervención temprana específica, personalizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los niños con TEA.

Además, el período que transcurre desde las primeras sospechas hasta el diagnóstico del caso provoca angustia, incertidumbre y desorientación para las familias; de forma que todo

aquello que proporcione a la familia los apoyos necesarios va a reducir notoriamente el estrés y el sufrimiento familiares y va a ayudar a planificar los servicios comunitarios requeridos posteriormente.

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

En primer lugar, presentamos la valoración objetiva de la situación actual de la detección temprana de los TEA, tras la revisión de los escasos trabajos publicados en España al respecto

Aceptado: 25.04.05.

<sup>a</sup> Equipo Específico de Alteraciones Graves del Desarrollo. Consejería de Educación de la Comunidad Autónoma de Madrid. <sup>b</sup> Unidad de Neuropediatría. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. <sup>c</sup> Servicio Diagnóstico de APNA y Centro Leo Kanner. Madrid. <sup>d</sup> Asociación Autismo Burgos. Burgos. <sup>e</sup> Servicio de Psiquiatría Infantojuvenil. Policlínica Gipuzkoa y GAUTENA. San Sebastián. <sup>f</sup> Departamento de Psicología Básica. Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid. Centro de Psicología Aplicada de la Universidad Autónoma de Madrid. Madrid. <sup>g</sup> Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Facultad de Educación. Universidad de Salamanca. Salamanca. <sup>h</sup> Asesor médico de las asociaciones PAUTA, JARES y APNA-FESPAU. Comité profesional de Autism Research Review International. San Diego, EE. UU. <sup>i</sup> Técnico superior del IIER/ISCIII. Madrid. <sup>j</sup> Centro de Salud Mental Infantojuvenil del Hospital Mútua de Terrassa. Clínica Universitaria Dexeus. Barcelona. <sup>k</sup> Instituto Neurocognitivo Inicia y Clínica Ntra. Sra. del Pilar. Barcelona. <sup>l</sup> Servicio de Neuropediatría del Hospital Infantil la Fe e

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia. <sup>m</sup> Unidad de Neuropediatría. Servicio de Neuropediatría. Hospital del Mar. IMAS. Barcelona. <sup>n</sup> Departamento de Calidad de FEAPS. <sup>o</sup> Servicio de Neurofisiología Clínica y Unidad de Trastornos del Desarrollo. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>p</sup> Unidad del Síndrome del Aceite Tóxico (IIER)/ISCIII. Madrid, España.

Correspondencia: Dra. M.<sup>a</sup> José Ferrari Arroyo. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Pabellón 11. Instituto de Salud Carlos III. Sinesio Delgado, 6. E-28029 Madrid. E-mail: mferrari@isciii.es

Agradecimientos. 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 la Confederación 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.

© 2005, REVISTA DE NEUROLOGÍA

y el análisis de la encuesta realizada por el Grupo de Estudio. En segundo lugar, se expone el proceso de detección que ha de seguirse, en el que se delimitan los pasos que deben darse, los servicios implicados y los instrumentos disponibles.

### ALGUNAS CARACTERÍSTICAS DE LA DETECCIÓN EN ESPAÑA

A pesar de ser muy deseable y necesaria la detección temprana, en la práctica resulta sumamente difícil, y a muy pocos niños con sospecha de TEA se les deriva a servicios especializados antes de los 3 años de edad. El análisis de las respuestas a los cuestionarios elaborados por el Grupo de Estudio [1], donde participaron 646 familias afectadas, señala que la familia es la primera en sospechar que hay un problema. La edad media de sospecha se sitúa en torno a los 22 meses de edad. Se realiza la primera consulta casi cuatro meses después (26 meses) y se obtiene un primer diagnóstico específico a los casi 52 meses de edad. Muchas veces se tarda más de un año en obtener un primer diagnóstico y se accede a un diagnóstico final a los dos años y medio de haber iniciado las consultas. Esta demora en el diagnóstico no es muy diferente de la encontrada en el Reino Unido por Howlin y Asgharian [2]. En el caso del trastorno de Asperger, cuyos síntomas debutan frecuentemente más tarde, la edad media de sospecha familiar coincide con los 36 meses; se consulta como media ocho meses después, y se consigue finalmente un diagnóstico, como media, a los nueve años y medio.

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

- *Ámbito familiar.* Los padres tienen dificultades para detectar los síntomas de las alteraciones comunicativas en una fase temprana del desarrollo, tanto si se trata de padres primerizos como de padres expertos [3]. En el estudio de Rivière se analizaron 100 informes retrospectivos de familias de niños con autismo (y con niveles importantes de retraso en el desarrollo), lo que permitió señalar un patrón prototipo de presentación del trastorno que se caracteriza por: a) una normalidad aparente en los ocho o nueve primeros meses de desarrollo, acompañada muy frecuentemente de una característica ‘tranquilidad expresiva’ o ‘pasividad’ no bien definida; b) ausencia de comunicación intencionada tanto para pedir como para declarar, entre el noveno y el decimoséptimo mes; y c) una clara manifestación de alteración cualitativa del desarrollo, que suele coincidir precisamente con el comienzo de la llamada fase ‘locutiva’ del desarrollo (del lenguaje). Este patrón de presentación es específico del autismo, porque se asocia con un menor retraso motor y menor grado de alteración médica y neurológica evidente.
- *Ámbito sanitario.* Los pediatras y demás profesionales de la atención primaria a menudo carecen de la información y la formación necesaria, por lo que no reconocen las conductas alteradas. Además, con frecuencia tienden a pensar –erróneamente– que se trata de problemas leves o transitorios en el desarrollo, o a recomendar la espera cuando detectan problemas de lenguaje. El Ministerio de Sanidad español [4] reconoció que ‘los profesionales sanitarios están diagnosticando tarde las deficiencias infantiles. Este aspecto pone de manifiesto la necesidad de incidir en los profesionales sanitarios, y concienciarlos de la necesidad de permanecer alerta en el cuidado de la población de alto riesgo y en el estu-

dio de los signos de alarma que pueden ayudar a detectar precozmente una deficiencia’. Con este fin, el citado ministerio publicó una guía para la detección precoz de las deficiencias del recién nacido y del niño en atención temprana que ‘pretende resaltar algunos factores de riesgo y los signos de alarma que los profesionales deben tener en mente de modo constante’. Desgraciadamente, en esta guía se habla de otras discapacidades, pero no de los TEA. No ocurre lo mismo en el *Libro blanco de la atención temprana* [5], que recoge la necesidad de que los pediatras tengan presentes los signos de alerta de los TEA en los programas de control del niño sano en el segundo año de vida.

- *Ámbito educativo.* Se da una situación desigual en el territorio español según el grado de implantación de servicios educativos en la etapa infantil y principalmente del ciclo 0-3 años; de forma que donde se han desarrollado las escuelas infantiles y los equipos de atención temprana (EAT) la sensibilidad y la experiencia en desarrollo evolutivo de los educadores asegura una detección mayor y más temprana de los TEA.
- *Ámbito de los servicios sociales.* Lo mismo ocurre en este ámbito porque el desarrollo de los equipos de valoración y orientación (EVO) de los centros base de bienestar social, y de las unidades de atención temprana es muy desigual, con una limitada formación en las alteraciones específicas del desarrollo infantil. En la investigación sobre *Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid* [6] los profesionales de la atención temprana del ámbito educativo, sanitario, y de los servicios sociales (equipos de atención temprana de la Consejería de Educación, equipos de valoración y orientación de los centros base de la Consejería de Servicios Sociales, servicios de neonatología de diversos hospitales y centros de salud mental infantojuvenil) pusieron de manifiesto la necesidad de estrategias, instrumentos y formación adecuada para poder realizar la detección de los TEA en torno a los 18 meses, aunque ya a muchos niños se les comienza a atender en los servicios de atención temprana sin tener un diagnóstico claro, bajo la denominación genérica de ‘retraso madurativo y del lenguaje’. Además, reclamaron procedimientos de detección y derivación rápida (con limitada lista de espera) a servicios diagnósticos especializados, para ajustar la intervención en función del diagnóstico.

### PROCESO DE DETECCIÓN Y EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Los miembros del Grupo de Estudio hemos consensado unos parámetros prácticos y acordado (en la línea marcada por Filippek et al, de la Academia Norteamericana de Neurología [7]) el proceso que se ha de seguir para garantizar una eficaz detección temprana de los TEA. Tal proceso implica dos niveles: vigilancia del desarrollo, nivel 1; y detección específica, nivel 2. La detección debe ir seguida del inicio del proceso diagnóstico y de la intervención temprana; por tanto, el proceso se completa con un tercer nivel, que implica la derivación a un servicio diagnóstico especializado y la puesta en marcha del programa de atención temprana.

Los servicios implicados en cada nivel no son sólo los sanitarios, sino también los educativos y sociales. Es más, un porcentaje significativo de niños con TEA se detecta y diagnostica por los servicios educativos (Tabla I).

**NIVEL 1. VIGILANCIA DEL DESARROLLO**

El Grupo de Estudio insiste en la importancia de vigilar el desarrollo infantil, de forma rutinaria, en el programa de seguimiento del niño sano (lactancia, infancia, edad preescolar e incluso primeros años de escolaridad) y en las escuelas infantiles.

Este nivel de intervención se debe aplicar a todos los niños, de tal manera que aporte al pediatra o al educador una razonable certeza de que el niño presenta un desarrollo normal.

La vigilancia rutinaria del desarrollo implica:

**Considerar aspectos prenatales y perinatales con mayor riesgo de autismo**

- Existencia de un familiar directo con diagnóstico de TEA.
- Niño adoptado, con antecedentes biológicos desconocidos o de riesgo (exposición prenatal al alcohol, drogas, etc.).
- Síndrome genético relacionado con autismo (síndrome X frágil, esclerosis tuberosa, etc.).

**Considerar los motivos de preocupación de los familiares**

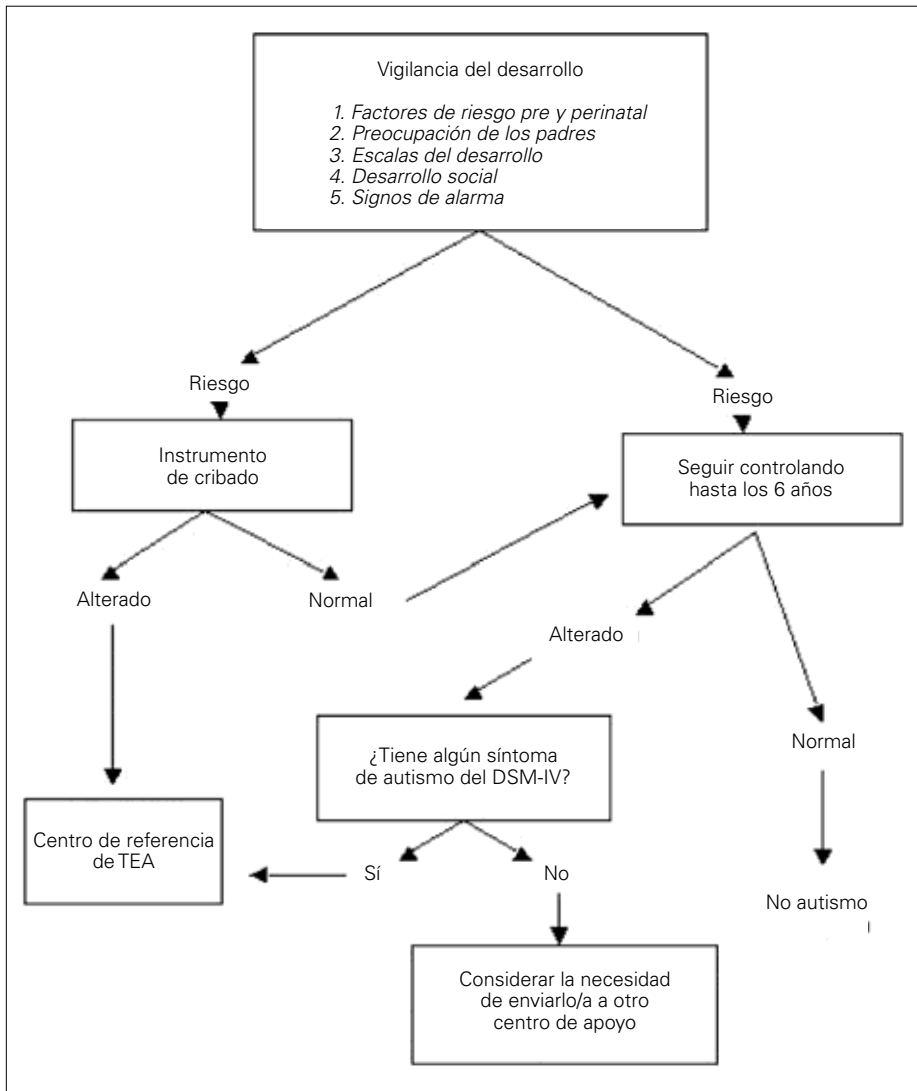
Un estudio realizado en EE. UU. [8] encontró que los primeros en sospechar el problema fueron los familiares (60%), seguidos a mucha distancia de los pediatras (10%) y los servicios educativos (7%). En la encuesta realizada a familiares de personas con autismo en España hemos obtenido resultados similares,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

El análisis de las respuestas del cuestionario elaborado por el Grupo de Estudio [1], y contestado por 646 familias de personas afectadas, señala que los comportamientos más llamativos para los familiares en un primer momento son los relacionados con las alteraciones de la comunicación, especialmente la ausencia del lenguaje oral, no responder a su nombre –o parecer tener problemas de oído– y no mirar a los ojos. Estos comportamientos van seguidos de alteraciones en las relaciones sociales. En este sentido, se señala la actitud de falta de atención, interés o curiosidad sobre lo que se hace o se dice; las relaciones poco adecuadas con otros niños de su edad y las rabietas injustificadas.

El análisis de las respuestas del cuestionario elaborado por el Grupo de Estudio [1], y contestado por 646 familias de personas afectadas, señala que los comportamientos más llamativos para los familiares en un primer momento son los relacionados con las alteraciones de la comunicación, especialmente la ausencia del lenguaje oral, no responder a su nombre –o parecer tener problemas de oído– y no mirar a los ojos. Estos comportamientos van seguidos de alteraciones en las relaciones sociales. En este sentido, se señala la actitud de falta de atención, interés o curiosidad sobre lo que se hace o se dice; las relaciones poco adecuadas con otros niños de su edad y las rabietas injustificadas.

**Controlar el desarrollo**

Cuando los familiares se preocupan, tienen normalmente razón, pero la falta de preocupación no asegura la ausencia de problemas. Por tanto, la vigilancia debe realizarse en todos los niños



**Figura.** Algoritmo de decisión para la detección de los trastornos del espectro autista.

**Tabla I.** Niveles de detección y servicios implicados.

Niveles	Tipos de servicios
Vigilancia del desarrollo	Servicios de atención primaria Escuelas infantiles
Detección específica	Servicios de atención primaria, centros de salud mental infantojuvenil (sanidad) Equipo de valoración y orientación de los centros base (servicios sociales) Equipos de atención temprana (educación)
Diagnóstico, evaluación y seguimiento	Servicios interdisciplinarios especializados
Intervención temprana	Centros de atención temprana Unidades de atención temprana (servicios sociales) Centros de desarrollo infantil y atención temprana



**Tabla II.** CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*)<sup>a</sup>.

## Sección A: preguntar al padre/madre

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

## Sección B: observación (por parte del pediatra)

- ¿Ha establecido el niño contacto ocular con Vd. durante la observación?
- Consiga la atención del niño, entonces señale un objeto interesante en la habitación y diga: '¡oh, mira! ¡Hay un (nombre del juguete)!'. Observe la cara del niño. ¿Mira el niño lo que usted está señalando?
- Consiga la atención del niño, entonces dele una tetera y una taza de juguete y diga: '¿puedes servir una taza de té?'
- Diga al niño: '¿dónde está la luz?'. ¿Señala el niño, con su dedo índice, la luz?
- ¿Sabe el niño construir una torre de bloques? Si es así, ¿cuántos? (Número de bloques: ...)

<sup>a</sup> El CHAT se reproduce tal como ha sido originalmente traducido al español por sus autores. Algunos de sus términos son poco claros y la versión merece una revisión, así como su adecuación cultural. A todas las preguntas u observaciones, la respuesta es sí/no.

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

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

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

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

La detección específica puede realizarse a través de la aplicación de instrumentos como el CHAT [16] (Tabla II) y el M-CHAT [17] (Tabla III).

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

- Ausencia de gestos protodeclarativos.
- Dificultades en el seguimiento de la mirada.
- Ausencia de juego de ficción.

**Tabla III.** M-CHAT (CHAT modificado). Primera versión traducida del inglés al español (9 de febrero de 2005).

Seleccione, rodeando con un círculo, la respuesta que le parece que refleja cómo su hijo o hija se comporta normalmente. Intente, por favor, contestar a todas las preguntas. Si el comportamiento evaluado no es el habitual (por ejemplo, usted solamente lo ha visto una o dos veces), conteste que el niño no lo hace.

- ¿Le gusta que le balanceen; que el adulto le haga el 'caballito' cuando le sienta en sus rodillas, etc.?
- ¿Muestra interés por los demás niños?
- ¿Le gusta trepar a las cosas, como subir escaleras?
- ¿Le gusta que el adulto juegue con él al 'cucú-tras/escondite' (taparse los ojos y luego descubrirlos, para verle de repente), a jugar a esconderse y aparecer?
- ¿Alguna vez juega a simular cosas como, por ejemplo, hablar por teléfono o que está cuidando a las muñecas o imaginándose otras cosas?
- ¿Alguna vez utiliza su dedo índice para señalar, con el fin de pedir algo?
- ¿Alguna vez utiliza su dedo índice para señalar, con el fin de indicar que algo le interesa?
- ¿Puede jugar adecuadamente con juguetes pequeños (por ejemplo, coches o bloques de construcción) sin que únicamente se los lleve a la boca, los agite con la mano o los tire?
- ¿Alguna vez le trae objetos a usted, para mostrárselos?
- ¿Le mira a Vd. directamente a los ojos durante más de 1 o 2 segundos?
- ¿Le parece alguna vez que es excesivamente sensible a los ruidos, por ejemplo, porque le ve taparse los oídos?
- ¿Sonríe como respuesta al ver la cara o la sonrisa de usted?
- ¿Le imita? (Por ejemplo, si usted hace una mueca, él también la hace)
- ¿Responde a su nombre cuando se le llama?
- Si usted apunta con su dedo a un juguete al otro lado de la habitación, ¿mira dicho juguete?
- ¿Es capaz de caminar solo?
- ¿Dirige el niño su mirada hacia las cosas que usted está mirando?
- ¿Hace el niño movimientos raros con los dedos, poniéndoselos cerca de su propia cara?
- ¿Intenta conseguir atraer la atención de usted sobre las actividades que está realizando?
- ¿Alguna vez ha pensado que el niño podría ser sordo?
- ¿Entiende el niño lo que la gente le dice?
- ¿Se queda mirando fijamente al vacío o va de un lado para otro sin propósito?
- Si el niño tiene que afrontar algo que le resulta desconocido, ¿le mira a usted a la cara, y busca su reacción?

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

Los estudios de seguimiento han confirmado que el CHAT es un instrumento muy específico (0,99), pero de baja sensibilidad (0,38): los niños con autismo de alto funcionamiento cognitivo no se detectan en muchos casos por este instrumento, por lo

**Tabla IV.** Descripción de los instrumentos recomendados en la detección de los trastornos del espectro autista.

Nombre/referencias	Descripción
CHAT ( <i>Checklist for Autism in Toddlers</i> ) Baron-Cohen et al [16]	Instrumento de cribado diseñado para detectar rasgos de autismo desde los 18 meses que se administra, a través de preguntas y de exploración del niño. Ofrece señales de alerta que indicarían la necesidad de una evaluación por expertos
M-CHAT ( <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers</i> ) Robin et al [17]	Versión ampliada del CHAT que los padres de niños de 24 meses rellenan por escrito en la sala de espera. Tiene seis elementos clave y con la familia de cualquier niño que falle dos o más se contacta posteriormente por teléfono, a fin de determinar la indicación de una exploración especializada
PDDST ( <i>Pervasive Developmental Disorder Screening Test</i> ) Siegel [27] (instrumento no publicado en una revista que exija revisión por iguales, <i>peer review</i> )	Se administra en tres etapas. La primera corresponde al ámbito de la atención pediátrica ambulatoria y sirve para detectar señales de alerta que orientarían al niño a la siguiente etapa donde se evalúan trastornos del desarrollo en general y podrían detectarse señales de autismo. La tercera etapa se aplica en un contexto clínico especializado en diagnósticos de autismo
ASIEP-2 ( <i>Autism Screening Instrument for Educational Planning</i> , 2. ed.) Krug et al [28]	Puede aplicarse desde los 18 meses hasta la edad adulta, recoge datos sobre la conducta lingüística, la comunicación, interacción social y el nivel educativo. Proporciona información en cinco áreas sobre aspectos relevantes para la intervención educativa
ASSQ ( <i>Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions</i> ) Ehlers et al [24]	Aunque no permite una diferenciación clara entre autismo de alto funcionamiento y síndrome de Asperger, es una de las pocas escalas que dispone de estudios de validez (aunque limitados). No está traducida al castellano
CAST ( <i>Childhood Asperger Syndrome Test</i> ) Scott et al [22]	Cuestionario de 37 ítems que se administra a las familias. Está basado en descripciones de comportamientos contemplados en el CIE-10 y en el DSM-IV como característicos del espectro autista. Algunos de sus ítems ya aparecían en otras dos herramientas diagnósticas: el PDD-Q [29] y el ASSQ [24]
ASDI ( <i>Asperger Syndrome Diagnostic Interview</i> ) Gillberg et al [23]	Aunque no permite una diferenciación clara entre autismo de alto funcionamiento y síndrome de Asperger, es una de las pocas escalas que dispone de estudios de validez (aunque limitados)

que es claramente mejorable. De hecho, sus autores están desarrollando una nueva versión denominada Q-CHAT, que estará disponible en los próximos años.

Especialmente prometedor, como instrumento para el cribado, parece ser el M-CHAT [17], diseñado con la intención de mejorar la sensibilidad del CHAT [16].

Se ha validado con un muestra de 2.500 niños de 2 años y presenta una sensibilidad de 0,87, una especificidad de 0,99, un valor predictivo positivo de 0,8 y un valor predictivo negativo del 0,99. Los controles realizados dos años después demuestran que sigue siendo muy sensible y estable, por lo que se puede recomendar como instrumento idóneo de detección alternativo al CHAT en el momento actual. Es, por otra parte, un instrumento fácil de administrar: los familiares rellenan el cuestionario en la sala de espera, y con aquellos casos que resulten sospechosos se contacta por teléfono posteriormente, para decidir entonces la indicación o no de una evaluación específica (Tabla IV).

#### **Detección específica a partir de los 36 meses**

Puesto que la detección con frecuencia es más tardía, conviene recordar que la presencia de alteraciones en las siguientes áreas justifica la derivación a una evaluación diagnóstica (modificado de Rivière [3] y Le Couteur [21]):

##### *Comunicación*

Déficit en el desarrollo del lenguaje, especialmente en la comprensión; escaso uso del lenguaje; pobre respuesta a su nombre; deficiente comunicación no verbal (por ejemplo, no señalar y tener dificultad para compartir un 'foco de atención' con la mirada); fracaso en la sonrisa social para compartir placer y responder a la sonrisa de los otros.

##### *Alteraciones sociales*

Imitación limitada (por ejemplo, aplaudir) o ausencia de acciones

con juguetes o con otros objetos; no 'muestra' objetos a los demás; falta de interés o acercamientos extraños a los niños de su edad; escaso reconocimiento o respuesta a la felicidad o tristeza de otras personas; no realiza juegos de ficción: no representa –con objetos o sin ellos– situaciones, acciones, episodios, etc. (p. ej., no se une a otros en juegos de imaginación compartidos); 'en su propio mundo'; fracaso a la hora de iniciar juegos simples con otros o participar en juegos sociales sencillos; preferencia por actividades solitarias; relaciones extrañas con adultos (que oscilan entre una excesiva intensidad y una llamativa indiferencia).

##### *Alteración de los intereses, actividades y conductas*

Insistencia en la igualdad y/o resistencia a los cambios en situaciones poco estructuradas; juegos repetitivos con juguetes (por ejemplo, alinear objetos, encender y apagar luces, etc.). También puede manifestarse hipersensibilidad a los sonidos y al tacto; inusual respuesta sensorial (visual, olfativa); manierismos motores; morder, pegar, agredir a iguales; oposición al adulto; etc.

#### **Detección específica a partir de los 5-6 años**

Muchos niños no manifiestan de forma clara un trastorno de Asperger hasta que no se les expone a un mayor grado de demanda social como ocurre en los colegios de educación primaria. Los siguientes rasgos pueden alertar a los profesores y otros profesionales de la posibilidad de un trastorno de este tipo y aconsejar la derivación a una evaluación específica (adaptado de Le Couteur [21]):

##### *Alteraciones de la comunicación*

Desarrollo deficiente del lenguaje, que incluye mutismo, entonación rara o inapropiada, ecolalia, vocabulario inusual para la edad del niño o grupo social. Limitado uso del lenguaje para comunicarse y tendencia a hablar espontáneamente sólo sobre temas específicos de su interés.

**Tabla V.** Localización, validación y traducción de pruebas recomendadas.

Prueba y autores	Localización	Versión original validada	Versión en castellano	Versión en castellano validada
CHAT ( <i>Checklist for Autism in Toddlers</i> ) Baron-Cohen et al [16]	En el propio documento Br J Psychiatry 1992; 161: 839-43	Sí	Sí	No
M-CHAT ( <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers</i> ) Robin et al [17]	En el propio documento J Autism Dev Disord 2001; 31: 131-44	En proceso de validación	Sí	No
PDDST ( <i>Pervasive Developmental Disorder Screening Test</i> ) Siegel [27]	<a href="http://harcourtassessment.com/haivweb/Cultures/en-US/Products/Product+Detail.htm?CS_ProductID=076-1635-106&amp;CS_Category=EarlyChildhood&amp;CS_Catalog=TPC-USCatalog">http://harcourtassessment.com/haivweb/Cultures/en-US/Products/Product+Detail.htm?CS_ProductID=076-1635-106&amp;CS_Category=EarlyChildhood&amp;CS_Catalog=TPC-USCatalog</a>	Sí	No	No
ASIEP-2 ( <i>Autism Screening Instrument for Educational Planning</i> , 2 ed) Kruge et al [28]	<a href="http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=products_search&amp;searchtype=specific&amp;specific_search=asiep&amp;title_author=title">http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=products_search&amp;searchtype=specific&amp;specific_search=asiep&amp;title_author=title</a>	Sí	No	No
ASSQ ( <i>Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions</i> ) Ehlers et al [24]	J Autism Dev Disord 1999; 29: 129-41	Sí	No	No
CAST ( <i>Childhood Asperger Syndrome Test</i> ) Scott et al [22]	<a href="http://www.autismresearchcentre.com/instruments/research_instruments.asp">http://www.autismresearchcentre.com/instruments/research_instruments.asp</a> Autism 2002; 6: 9-31	Sí	No	No
ASDI ( <i>Asperger Syndrome Diagnostic Interview</i> ) Gillberg et al [23]	Autism 2001; 5: 57-66	Sí	No	No

### Alteraciones sociales

Dificultad para unirse al juego de otros niños o intentos inapropiados de jugar conjuntamente (puede manifestar agresividad y conductas disruptivas):

- Falta de cumplimento de las normas de la clase (criticar a los profesores, no cooperar en las actividades de clase, limitada habilidad para apreciar las normas culturales (por ejemplo, la moda en el vestir, el estilo del habla, los intereses, etc.).
- Los estímulos sociales le producen confusión o desagrado.
- Fracaso en la relación normal con adultos (demasiado intensa o inexistente).
- Muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental (resistencia intensa cuando se le presiona con consignas distintas a su foco de interés).

### Limitación de intereses, actividades y conductas

Ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque suela crear solo/a y ciertos escenarios imaginarios (copiados de los vídeos o dibujos animados):

- Dificultad de organización en espacios poco estructurados.
- Inhabilidad para desenvolverse en los cambios o situaciones poco estructuradas, incluso en aquellas en las que los niños disfrutaban, como excursiones del colegio, cuando falta una profesora, etc.

### Otros rasgos

Perfil inusual de habilidades y deficiencias (por ejemplo, habilidades sociales y motoras escasamente desarrolladas, mientras que el

conocimiento general, la lectura o el vocabulario pueden estar por encima de la edad cronológica o mental). Cualquier otra evidencia de conducta extraña (incluidas respuestas inusuales a los estímulos sensoriales –visual u olfativo–; respuestas inusuales al movimiento y cualquier historia significativa de pérdida de habilidades).

En este subgrupo de TEA existen ciertos instrumentos de detección que pueden ser útiles para identificar la necesidad de una evaluación más detallada. El CAST (*Childhood Asperger Syndrome Test*) [22], el ASDI (*Asperger Syndrome Diagnostic Interview*) [23] y el ASSQ (*Autism Spectrum Screening Questionnaire*) [24] son cuestionarios diseñados para obtener de los padres o profesores información relevante para la detección específica del trastorno de Asperger y del autismo con un nivel de ‘alto funcionamiento’.

Estos instrumentos son importantes, pero presentan limitaciones cuando se utilizan (hay pocos estudios de validación, de capacidad predictiva, de estabilidad, etc.) (Tabla V).

Para ayudar a superar las limitaciones actuales, se ha iniciado en España la primera investigación sobre el trastorno de Asperger que pretende –entre otros objetivos– desarrollar un instrumento de detección preciso y que pueda ser fácilmente completado tanto por padres como por profesores [25].

### AVANZANDO HACIA EL FUTURO

Tenemos estudios recientes de la Universidad de Florida [26] en EE. UU. que han realizado un seguimiento estructurado de miles de niños de la población general, entre los que, como era de esperar, han aparecido casos que finalmente se diagnosticaron como TEA. Al analizar retrospectivamente su presentación ha sido posible identificar los síntomas que presentaban los niños y cómo y cuándo aparecían (o desaparecían). Este tipo de investigaciones nos adentran en un futuro esperanzador, que nos va a permitir conocer cómo se despliegan los síntomas de estos trastornos, pero que ya aportan unas consideraciones valiosas:

- No todos los niños presentan todos los síntomas descritos como ‘clásicos’. Consecuentemente, la ausencia de cualquiera de ellos no es excluyente del diagnóstico de TEA (error frecuentemente cometido por profesionales poco informados). El análisis de las frecuencias de los comportamientos entre los 2 y los 3 años muestra que un alto porcentaje de síntomas se manifiesta en la población de 2 años de edad, lo que apoyaría la decisión de establecer esta edad como clave para la detección temprana.

- Por tanto, si se quieren seleccionar los síntomas más frecuentes en el período entre los 2 y 3 años, además de insistir en que afrontamos un colectivo heterogéneo, en el que no todos presentan siempre todos los síntomas (incluso aquellos considerados históricamente como clásicos, como la ecolalia o no levantar los brazos anticipando la interacción), se pueden subrayar las siguientes cinco *red flags* o señales de alarma de TEA, que van a ir apareciendo consecutivamente en el desarrollo infantil, y que son identificables en al menos el 80% de los niños de 2 y 3 años que reciben finalmente un diagnóstico formal de TEA: a) no mirar de manera ‘normal’ a la cara de los demás; b) no compartir el interés o el placer con los demás; c) no mostrar respuesta cuando se le llama por su nombre; d) no señalar con el dedo índice; y e) no traer cosas para ‘mostrarlas’ a los demás.

En conclusión, los TEA se manifiestan pronto en la vida: siempre antes de los 3 años de edad; aunque, lamentablemente, muchas veces no se identifican hasta meses o años después. Los casos de menor grado de afectación o aquellos con niveles cognitivos normales o superiores a la media frecuentemente no se identifican hasta la edad escolar.

Los estudios de estos últimos años han perfeccionado la descripción clínica de estos trastornos y sus límites clasificatorios, y han aportado nuevos métodos de identificación y de diagnóstico. Por el momento, carecemos de biomarcadores específicos, pruebas de laboratorio o instrumentos clínicos que identifiquen objetivamente estos trastornos. El diagnóstico especializado es un procedimiento costoso y complejo, dependiente de un juicio clínico informado, que debe reservarse para aquellos casos en los que esté justificado. Sin embargo, la detección temprana de aquellos casos en los que el diagnóstico esté indicado es un proceso simple y no costoso, que permitirá racionalizar nuestra actuación.

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

#### BIBLIOGRAFÍA

1. TEA. (página web en Internet). Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Proyecto Obra Social de Caja Madrid. Informe sobre la valoración de las familias del proceso diagnóstico (2002-2003). URL: [http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut\\_getea.pdf](http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_getea.pdf).
2. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41: 834-9.
3. Rivière A. ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. En Rivière A, Martos J, eds. *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA-IMSERSO; 2000. p. 13-32.
4. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía para la detección precoz de las deficiencias del recién nacido y del niño en atención primaria. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 1991.
5. GAT. Libro blanco de la atención temprana. 2000. URL: <http://www.minusval2000.com/investigacion/libroBlancoAtenciTemprana/LibroBlancoAtenciTemprana.htm>.
6. Belinchón M, ed. Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid. Madrid: M&M. Caja Madrid; 2001.
7. Filipek PA, Accardo P, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 439-84.
8. English A, Essex J. Report on autistic spectrum disorders: a comprehensive report into identification, training and provision focusing on the needs of children and young people with autistic spectrum disorder and their families within the West Midlands region. Warwick: Warwickshire County Council for the West Midlands SEN Regional Partnership; 2001.
9. Fernández-Matamoros I, Fuentes J, Rueda J. Escala Haizea-Llevant. Vitoria: Departamento de Publicaciones del Gobierno Vasco; 1991.
10. NY State Department of Health. Clinical practice guideline: the guideline technical report Autism/Pervasive Developmental Disorders. Assessment and intervention for young children (age 0-3 years). Publication n. 4217. Albany: New York Department of Health; 1999.
11. Osterling JA, Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 247-57.
12. Osterling JA, Dawson G. Early identification of 1 year old with autism versus mental retardation based on home videotapes of first birthday parties [poster]. *Monogr Soc Res Child Dev* 1999.
13. Osterling JA, Dawson G, Munson JA. Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev Psychopathol* 2002; 14: 239-51.
14. Teitelbaum P, Teitelbaum O, Nye J, Fryman J, Maurer RG. Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. *Proc Natl Acad Sci USA*, 1998; 95: 13982-7.
15. Baranek GT. Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviours at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 213-24.
16. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992; 161: 839-43.
17. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The modified checklist for autism in toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001; 31: 131-44.
18. Mendizábal F. Un intento de aproximación al tema de la detección temprana en autismo: Actas del VII Congreso de Autismo. Salamanca: Amarú; 1993.
19. Mendizábal F. Cuestiones sobre detección, evaluación y atención temprana en autismo: Actas del V Congreso Internacional de Autismo-Europa. Barcelona: Escuela Libre Editorial; 1996.
20. Mendizábal F. Cuanto antes mejor: detección temprana de los trastornos del espectro autista. V Encuentro sobre Autismo. El autismo y su proyección de futuro. Autismo-Burgos. Burgos: IMSERSO; 2002.
21. Le Couteur A, ed. National Autism Plan for Children (NAPC). London: National Autistic Society; 2003.
22. Scott F, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): preliminary development of UK screen for mainstream primary school children. *Autism* 2002; 6: 9-31.
23. Gillberg C, Gillberg IC, Rastam M, Wentz N. The Asperger syndrome diagnostic interview (ASDI): a preliminary study of a new structured clinical interview. *Autism* 2001; 5: 57-66.
24. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high functioning autism spectrum disorders in school age children (ASSQ). *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 129-41.
25. Belinchón M, Hernández JM, Martos J, Sotillos M. Personas con síndrome de Asperger: detección diagnóstica, funcionamiento psicológico y necesidades de apoyo. ONCE [in press].
26. Shumway S, Wetherby A, Woods J, Watt N. Meeting for autism research. Sacramento: Florida State University; 2004.
27. Siegel B. Early screening and diagnosis in autism spectrum disorders: the pervasive developmental disorders screening test (PDDST). Proceedings of the NIH State of the Science in Autism: Screening and Diagnosis working conference. Bethesda, MD; 1998. p. 15-17.
28. Krug DA, Arick J, Almond P. Behaviour checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behaviour. *J Child Psychol Psychiatry* 1980; 21: 221-9.
29. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, Drew A. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6 year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 694-702.



**GUÍA DE BUENA PRÁCTICA PARA LA DETECCIÓN TEMPRANA DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

**Resumen.** Introducción. El interés por la identificación temprana en los trastornos del espectro autista (TEA) radica en la evidencia acumulada que establece que una intervención temprana específica, personalizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los casos. Objetivo. Establecer criterios y procedimientos para la detección temprana de niños con riesgo de padecer un TEA, para que puedan ser remitidos a una evaluación diagnóstica completa que permita iniciar la intervención adecuada, lo cual resulta de extraordinaria importancia para el pronóstico de la persona y el bienestar de la familia. Desarrollo. En primer lugar, se presenta la valoración objetiva de la situación actual de la detección temprana de los TEA, tras la revisión de los escasos trabajos publicados en España al respecto y el análisis de los datos de la encuesta realizada por el Grupo de Estudio a 646 familias españolas. En segundo lugar, se recomienda el proceso de detección que ha de seguirse, y se delimitan los pasos, servicios implicados e instrumentos disponibles. Conclusiones. Se exponen las principales conclusiones generadas por el Grupo de Estudio sobre la situación de la detección temprana en España y se ofrece una propuesta consensuada de cómo debería ser el proceso de detección para sistematizar el seguimiento del desarrollo e identificar, con una óptima sensibilidad y especificidad, el grupo con riesgo de TEA. [REV NEUROL 2005; 41: 237-45]

**Palabras clave.** Autismo. Cribado. Detección temprana. Diagnóstico temprano. Evaluación de intervención. Factores de riesgo. Guía de buena práctica. Intervención precoz. Sensibilidad y especificidad. Señales de alarma. Técnicas y procedimientos diagnósticos.

**GUIA DE BOA PRÁTICA PARA A DETECÇÃO PRECOCE DAS PERTURBAÇÕES DO ESPECTRO AUTISTA**

**Resumo.** Introdução. O interesse pela identificação precoce nas perturbações do espectro autista (PEA) radica na evidência acumulada que estabelece que uma intervenção precoce específica, personalizada para a criança e para a sua família, conduz a uma melhoria no prognóstico da maioria dos casos. Objectivo. Estabelecer critérios e procedimentos para a detecção precoce de crianças com risco de sofrer um PEA, para que possam ser remetidos a uma avaliação diagnóstica completa que permita iniciar a intervenção adequada, sendo de extraordinária importância para o prognóstico da pessoa e o bem estar da família. Desenvolvimento. Em primeiro lugar, apresenta-se a avaliação objectiva da situação actual da detecção precoce dos PEA, após a revisão dos escasos trabalhos publicados em Espanha a respeito e a análise dos dados do inquérito realizado pelo Grupo de Estudo a 646 famílias espanholas. Em segundo lugar, recomenda-se o processo de detecção que há de seguir, e delimitam-se os passos, serviços implicados e instrumentos disponíveis. Conclusões. Expõem-se as principais conclusões geradas pelo Grupo de Estudo sobre a situação da detecção precoce em Espanha e oferece-se uma proposta consensual de como deveria ser o processo de detecção para sistematizar o seguimento do desenvolvimento e identificar, com uma óptima sensibilidade e especificidade, o grupo com risco de PEA. [REV NEUROL 2005; 41: 237-45]

**Palavras chave.** Autismo. Avaliação de intervenção. Cribado. Deteção precoce. Diagnóstico precoce. Factores de risco. Guia de boa prática. Intervenção precoz. Sensibilidade e especificidade. Sinais de alarme. Técnicas e procedimentos diagnósticos.