

Revista Colombiana de Medicina

Volumen 3, número 1, páginas 1-13

orcid.org/0000-0002-6153-2532

Detección temprana del trastorno del Espectro Autista en niños de cero a seis años

Ricardo Londoño González, MD, MSc

Revista Colombiana de Medicina, ISSN 2500-4751 Digital

Resumen

Se presentan las características principales para tener en cuenta por parte del personal médico, de cuidadores y familiares de niños en rango de edad de cero a seis años, de quienes se tengan indicios de la existencia de condiciones compatibles con el trastorno de espectro autista. La atención temprana no es un campo adecuadamente desarrollado por lo que es necesario compartir acciones concretas con respecto a la identificación y rápida intervención de los casos positivos.

Palabras clave: *autismo, diagnóstico, temprano, intervención, experiencias.*

Abstract

The main characteristics are presented to be taken into account by medical personnel, caregivers and family members of children in the age range of zero to six years, of whom there are indications of the existence of conditions compatible with the autistic spectrum disorder. Early care is not an adequately developed field, so it is necessary to share concrete actions regarding the identification and rapid intervention of positive cases.

Key words: *autism, diagnosis, early intervention, experiences.*

1 Introducción

La legítima preocupación por parte de los familiares y cuidadores de los niños que se identifican como positivos para trastorno de espectro autista (TEA) contempla una amplia gama de problemas de orden familiar, académico y un reto médico diario. Anticipar adecuadamente las acciones asociadas al retraso evolutivo implica un esfuerzo mayor y continuo que permita evaluar los factores de riesgo¹ y que resulten en una acertada detección precoz en el intervalo de los cero a los seis años, que permitan a su vez la prevención de factores o patologías asociadas, retrasos evolutivos, predictores de integración, y el inicio de acciones de recuperación funcional o paliativas.

Una adecuada identificación previa de la condición y posibles patologías asociadas mejorará hacia el futuro la calidad de vida y el impacto familiar².

El TEA ha venido aumentando su prevalencia desde los estudios de Williams, Higgins y Brayne³ que lo situaron en 20 por cada 10.000, creciendo de forma progresiva en la última década.

Comparativa entre DSM-IV y DSM-V

1. Definición del autismo

El DSM-IV⁴, definía el autismo y sus trastornos asociados como “trastornos generalizados del desarrollo” (TGD). En el DSM-5, esta definición ha

¹ Llúcia Viloca Novellas, Llúcia Viloca. Grupo Planeta (GBS), 2006

² Autismo: una guía para padres, Simon Baron-Cohen, Patrick Bolton, Jesús Martín Cordero, Alianza, 1998

³ 2006

⁴ 1994

cambiado por “Trastornos del Espectro Autista” (TEA), y se han incluido en una categoría mayor denominada “Trastornos del Neurodesarrollo”.

2. Subtipos de autismo

El DSM-IV establece la categoría de los trastornos generalizados del desarrollo y caracteriza cinco subtipos: el trastorno autista, el síndrome de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil, el trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD no especificado) y el síndrome de Rett.

Por su parte el DSM-5 ha sustituido cuatro de ellos: trastorno autista, síndrome de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y TGD no especificado, por la categoría general “Trastornos del Espectro Autista” (TEA). El síndrome de Rett ya fue excluido de esta clasificación. Debido a la desaparición de los subtipos, el DSM-V identifica tres niveles de complejidad en los síntomas a la vez que establece las características de apoyo necesario.

3. Síntomas

Para el diagnóstico del TEA en DSM-IV era necesario el cumplimiento de la siguiente triada:

- a. Deficiencias en la reciprocidad social
- b. Deficiencias en el lenguaje o en la comunicación
- c. Repertorio de intereses y actividades restringido y repetitivo.

Por su parte el DSM-V establece dos categorías de síntomas:

- a. “Deficiencias en la comunicación social”, los problemas sociales y de comunicación se combinan.

b. “Comportamientos restringidos y repetitivos”.

Estas categorías de síntomas “Deficiencias en la Comunicación Social” y “Comportamientos Restringidos y Repetitivos” reúnen en principio las características del anterior, pero se advierten dos cambios importantes:

a. Las “deficiencias o retraso en el lenguaje” ya no se incluyen en esta categoría de síntomas del DSM-V.

b. El síntoma clínico “sensibilidad inusual a los estímulos sensoriales”, que no aparecía en el DSM-IV, se incorpora ahora a la categoría “Comportamientos Repetitivos”.

4. Trastorno del Espectro Autista

El criterio diagnóstico del DSM-IV indicaba que los síntomas del autismo debían aparecer antes de los 36 meses, para ser reemplazado por la siguiente definición actual: *“Los síntomas deben estar presentes desde la infancia temprana, aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que la limitación de las capacidades impide la respuesta a las exigencias sociales”*.

Detección Temprana

El National Institute for Health and Care Excellence⁵ estableció señales de alerta temprana para casos de TEA en niños preescolares, combinando diversas características propias del desarrollo de tardía o nula aparición en niños de ese rango de edad.

⁵ NICE, 2011

Señales de Alerta Temprana:

Lenguaje

- Retraso del lenguaje, uso de balbuceos, y menos de diez palabras a los dos años de edad.
- Pérdida de uso del lenguaje que ya había sido adquirido anteriormente.

Lenguaje inusual (si existe), que puede incluir:

- Vocalización deficiente o inexistente.
- Entonación inapropiada, extraña, se escucha como un comercial de televisión.
- Ecolalia, repite palabras y frases.
- Se refiere a si mismo por su propio nombre o en tercera persona aun después de los tres años de edad.
- Escasez en el uso de palabras para comunicarse, no ensambla oraciones, aunque tiene la capacidad de hacerlo.
- No responde adecuadamente cuando le llaman por su nombre, sin que exista alteración fisiológica

Relación social

- Disminución o inexistencia de la sonrisa social.
- Disminución o inexistencia de respuesta facial frente a los sentimientos de otras personas.
- Dificultad para negarse a las peticiones de terceros.
- Rechazo a las caricias o manifestaciones de afecto de cuidadores y padres.
- Mostrar reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal.
- Reducción o ausencia de interés social en los demás, incluidos sus iguales, si se acerca a los demás, puede hacerlo de forma indebida.
- No es capaz de imitar juegos, o su capacidad es reducida.
- Juega solo, no tiene facilidad para el juego social.
- No disfruta de las actividades de grupo, especialmente las de tipo social.

- No comparte la diversión, o su capacidad es escasa.

Contacto visual, señalización y otros gestos

- Incapacidad para comunicarse mediante expresiones faciales.
- Contacto visual y términos conversacionales no integrados.
- Uso inexistente o disminuido del contacto visual social.

Reducción o ausencia de atención, apreciada por:

- Falta de movilidad ocular o disminución de la misma.
- Incapacidad para seguir un punto señalado por un tercero.
- Incapacidad para señalar objetos de su interés.

Ficción e imaginación

- Poca o escasa imaginación para representar juegos simulados.
- Comportamientos esquemáticos, repetitivos, horarios rígidos.
- Movimientos repetitivos y estereotipados.
- Juegos repetitivos.
- Intereses poco comunes, profundiza sobre un tema en especial.

Conducta social

- Rigidez e inflexibilidad en la conducta, dificultad para modificar agendas.
- Resistencia al cambio, temor a lo desconocido.
- Híper sensibilidad o hiposensibilidad a los estímulos sensoriales como tacto, olor, colores, sabores.
- Aversión o especial gusto por ciertas texturas.
- Manías extremas con la comida.

Impresión Diagnóstica

El diagnóstico requiere de un concepto que integre los campos de la vida del niño, en los diferentes escenarios como el hogar, el colegio y los sitios públicos. No

consiste simplemente en recaudar datos sino en evaluar esos datos y contrastarlos con sus comportamientos particulares, interpretarlos cuantitativa y cualitativamente de modo diferencial, especialmente en todo aquello que se separe de lo neurotípico⁶ y que evidentemente reflejen alteraciones en los desarrollos adaptativo y funcional.⁷

La observación de cada caso producirá en el tiempo necesidades de ajuste o rectificación de la impresión diagnóstica. El diagnóstico oportuno y temprano⁸ representa beneficios tanto para el paciente como para su entorno familiar,⁹ lo que sin duda contribuye en aspectos fundamentales para la familia:

- Reducir el grado de incertidumbre en los padres.
- Identificar oportunidades de educación y búsqueda de servicios de apoyo.
- Orientación genética a los padres.
- Establecer un soporte ambiental ajustado.
- Permitir un mejor contacto con las familias de los pacientes.

La aparente heterogeneidad de los factores a analizar puede parecer un problema en el momento de realizar la impresión diagnóstica, es necesario que el observador cuente con tiempo suficiente, analice los comportamientos del niño en diferentes escenarios, realice entrevistas muy precisas a sus padres y cuidadores, tenga claros los grados de afectación¹⁰ que pueden llegar a presentarse, y aplique con rigurosidad el

⁶ El autismo y el desarrollo de la mente, R. Peter Hobson. Alianza, 1995

⁷ Emociones infantiles: evolución, evaluación y prevención. María Victoria del Barrio Pirámide, 2002

⁸ El desarrollo del bebé, Ileana Enesco. Alianza Editorial, 2014

⁹ New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (Ministry of Health and Education, 2008)

¹⁰ Discapacidad Intelectual: Consideraciones para su intervención psicoeducativa. Diego Jesús Luque Parra, María Jesús Luque-Rojas. 2016.

CHAT¹¹ para la detección temprana de las señales de alarma¹² que son claramente definitorias del diagnóstico de TEA como los gestos protodeclarativos, el seguimiento visual y la capacidad del juego simulado¹³. Un niño con ausencia de estas conductas sobre los dieciocho meses de edad supone un riesgo equivalente al 83,3% de recibir diagnóstico de TEA.

Determinar con anterioridad a los dieciocho meses un diagnóstico confirmado de TEA es una tarea compleja debido a que los hitos del desarrollo en los aspectos somáticos y de salud básica no tienen alteraciones demasiado notables en comparación con la población general¹⁴. A partir de los veinticuatro meses de edad se inician las preocupaciones con respecto al desarrollo del lenguaje y las capacidades para relacionarse con sus pares¹⁵. Sin embargo, una observación detallada antes a esa edad permitirá generar sospechas fundadas para ser descartadas o confirmadas posteriormente.

El diagnóstico formal debe tener ciertos condicionamientos toda vez que implica un impacto importante no solo para el paciente sino para todo el grupo familiar.

¹¹ Baron-Cohen, Allen y Gillberg
(1992)

¹² Children and Youth with Autism Spectrum Disorder (ASD): Recent Advances and innovations in Assessment, Education and Intervention. Editado por James K. Luiselli Ph.D. Oxford, 2014.

¹³ Superando la soledad: la educación de la persona con discapacidad intelectual. María del Pilar Irimia Fernández. 2006

¹⁴ Mi hijo es autista?/ My son is autistic?: Una Guía Para La Detección Precoz Y El Tratamiento Del Autismo. Wendy L. Stone, Ph.D., Theresa Foy (COL) Digeronimo Ediciones Oniro, S.A., 2006

¹⁵ More Than Words: A Guide to Helping Parents Promote Communication and Social Skills in Children with Autism Spectrum Disorder. Fern Sussman, Hanen Centre, 1999

Es necesario tener en consideración:

- Experiencia de quien realiza el diagnóstico.
- Uso de los instrumentos adecuados de evaluación, debidamente validados y estandarizados.
- Valoración multidisciplinar.
- Observación, valoración y seguimiento en los diferentes escenarios sociales y familiares.
- Flujograma diagnóstico.

El proceso diagnóstico posterior a la impresión inicial debe contemplar claramente los siguientes componentes:

- Entrevista familiar, recomendable el uso del modelo ADI-R¹⁶
- Observación de la interacción del paciente en cuanto a calidad y cantidad en los diferentes contextos pueden ser guiados por protocolos como ADOS o IDEA¹⁷ y complementarse con evaluaciones de grado funcional y baterías de inteligencia como Shopler, Battelle, Raven o las Escalas de Wechsler¹⁸

Es necesario precisar que no pueden confundirse los diagnósticos de discapacidad intelectual profunda¹⁹ y rasgos de autismo secundarios a un retraso en el desarrollo con otro que presenta espectro autista y discapacidad intelectual asociada. Tampoco

¹⁶ (ADI-R) (Rutter, Le Couteur y Lord, 2006)

¹⁷ ADOS (Lord, Rutter,

DiLavore y Risi, 2000) o el Inventario de Espectro Autista (IDEA) (Rivière y Martos, 1997)

¹⁸ Perfil Psicoeducacional (Schopler y Reichler, 1976), la Escala Battelle (Newborg, Stock y Wnek, 1988), el test de Raven (Raven, Court y Raven, 2001) o las Escalas Wechsler (Wechsler, 2005, 2009)

¹⁹ Tratamiento Educativo de la Diversidad Intelectual. Samuel GENTO PALACIOS, Iva STRNADOVA. 2011

deberán establecerse protocolos de tratamiento indiferenciados en los dos casos a pesar de que existan simetrías en las características.

Con respecto al lenguaje existen herramientas probadas como Illinois y el Test de Vocabulario de Imágenes²⁰ que pueden ser confiablemente usadas, aunque el predominio de ecolalia, palabras sueltas en funcionalidad de holofrase, y lenguaje oracional estereotipado son indicadores fuertes.

Es necesario determinar si existe juego imaginario, simbólico, participación en juegos sociales, aceptación e interpretación de órdenes simples y comprensión de las reglas básicas de los juegos.²¹

Diagnóstico diferencial

El proceso de evaluación para establecer la impresión diagnóstica del menor con TEA implica reconocer claramente la existencia de condiciones que pueden confundirse dada su similitud²², por eso es necesario evaluar otras condiciones tales como la discapacidad intelectual (DI), el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)²³ y el trastorno del desarrollo del lenguaje (TDL)²⁴. Las personas con trastorno del espectro autista presentan un perfil de adquisición de conocimientos y aplicación de ellos en dientes de sierra, es decir con picos y depresiones, con buenas

²⁰ Test de vocabulario en imágenes: TEVI.. Láminas, Volumen 1. Max S. Echeverría, María Olivia Herrera. 1982

²¹ Evaluación y alteraciones de las funciones psicológicas en autismo infantil. Angel Riviere, 1988.

²² M. A. Sánchez-Raya et al. / Psicología Educativa 21 (2015) 55-63

²³ Manual de diagnóstico y tratamiento del TDAH. César Soutullo Esperón, Azucena Díez Suárez

²⁴ Trastornos del lenguaje en niños con necesidades educativas especiales. Julia Torres, Julia Torres Gil. 2003.

o muy buenas habilidades en algunos aspectos y con déficit moderado o marcado en otras, a diferencia de los pacientes con diagnóstico de discapacidad mental quienes en todos los campos del desarrollo presentan inferioridad en diferentes grados, con respecto a la edad de referencia, pero manteniendo la regularidad.

Con respecto al TDL existen diferencias importantes con respecto al TDA en cuanto a la preservación de la intencionalidad comunicativa, el deseo de comunicarse lleva a los TDL a intentar la comunicación por gestos o teatralidad, en tanto que los TDA no presentan interés por comunicarse, limitándose a la expresión de necesidades físicas más que de sus procesos mentales. Los TDL presentarán durante sus primeros años dificultades en el juego representativo, y las dificultades propias para comunicarse lo llevarán al aislamiento social, episodios de agresividad generados por la propia dificultad comunicativa, tendencias que tienden a revertirse progresivamente como resultado del desarrollo del niño y las estrategias de intervención.

Conflicto de Intereses

El autor no declara conflicto de intereses.

Referencias

1. Lúcia Viloca Novellas, Lúcia Viloca. Grupo Planeta (GBS), 2006
2. Autismo: una guía para padres, Simon Baron-Cohen, Patrick Bolton, Jesús Martín Cordero, Alianza, 1998
3. El autismo y el desarrollo de la mente, R. Peter Hobson. Alianza, 1995
4. Emociones infantiles: evolución, evaluación y prevención. María Victoria del Barrio Pirámide, 2002
5. El desarrollo del bebé, Ileana Enesco. Alianza Editorial, 2014

6. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (Ministry of Health and Education, 2008)
7. Discapacidad Intelectual: Consideraciones para su intervención psicoeducativa. Diego Jesús Luque Parra, María Jesús Luque-Rojas. 2016.
8. Baron-Cohen, Allen y Gillberg. (1992)
9. Children and Youth with Autism Spectrum Disorder (ASD): Recent Advances and innovations in Assessment, Education and Intervention. Editado por James K. Luiselli Ph.D. Oxford, 2014.
10. Superando la soledad: la educación de la persona con discapacidad intelectual. María del Pilar Irimia Fernández. 2006
11. Mi hijo es autista?/ My son is autistic?: Una Guía Para La Detección Precoz Y El Tratamiento Del Autismo. Wendy L. Stone, Ph.D., Theresa Foy (COL) Digeronimo Ediciones Oniro, S.A., 2006
12. More Than Words: A Guide to Helping Parents Promote Communication and Social Skills in Children with Autism Spectrum Disorder. Fern Sussman, Hanen Centre, 1999
13. (ADI-R) (Rutter, Le Couteur y Lord, 2006) ADOS (Lord, Rutter, DiLavore y Risi, 2000) o el Inventario de Espectro Autista (IDEA) (Rivière y Martos, 1997) Perfil Psicoeducacional (Schopler y Reichler, 1976), la Escala Battelle (Newborg, Stock y Wnek, 1988), el test de Raven (Raven, Court y Raven, 2001) o las Escalas Wechsler (Wechsler, 2005, 2009)
14. Tratamiento Educativo de la Diversidad Intelectual. Samuel GENTO PALACIOS, Iva STRNADOVA. 2011
15. Lúcia Viloca Novellas, Lúcia Viloca. Grupo Planeta (GBS), 2006. Autismo: una guía para padres, Simon Baron-Cohen, Patrick Bolton, Jesús Martín Cordero, Alianza, 1998

16. El autismo y el desarrollo de la mente, R. Peter Hobson. Alianza, 1995 Emociones infantiles: evolución, evaluación y prevención. María Victoria del Barrio Pirámide, 2002

17. El desarrollo del bebé, Ileana Enesco. Alianza Editorial, 2014. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (Ministry of Health and Education, 2008)

18. Discapacidad Intelectual: Consideraciones para su intervención psicoeducativa. Diego Jesús Luque Parra, María Jesús Luque-Rojas. 2016. Baron-Cohen, Allen y Gillberg