



Instituto Guatemalteco
de Seguridad Social

“Trastornos del espectro autista”

Elaborado por

Especialistas en Neurología Pediátrica

Guías de Práctica Clínica Basadas en Evidencia

No. 112



Instituto Guatemalteco
de Seguridad Social

**Guía de práctica clínica
basada en la evidencia
(GPC-BE) No. 112**

“Trastornos del espectro autista”

**Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Subgerencia de Prestaciones en Salud
Comisión de guías de práctica clínica
basadas en la evidencia**

Este documento debe citarse como:

Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS)
Subgerencia de prestaciones en salud
Comisión de guías de práctica clínica basadas en la
evidencia (GPC-BE)
GPC-BE 112 “Trastornos del espectro autista”
Edición 2019; págs. 62
IGSS, Guatemala.

Elaboración revisada por:

Subgerencia de Prestaciones en Salud –IGSS–
Oficio No. 13936 del 07 de noviembre de 2019

Revisión, diseño y diagramación:

Comisión de guías de práctica clínica basadas en la evidencia;
Subgerencia de Prestaciones en Salud.

IGSS- Guatemala 2019

Derechos reservados-IGSS-2019

Se autoriza la reproducción parcial o total de este documento por cualquier medio, siempre que su propósito sea para fines docentes y sin finalidad de lucro a todas las instituciones del sector salud, públicas o privadas.



Instituto Guatemalteco
de Seguridad Social

Doctora Ana Marilyn Ortíz Ruiz de Juárez
Gerente

Doctor Arturo Ernesto García Aquino
Subgerente de Prestaciones en Salud

Grupo de desarrollo

Dr. Carlos Amézquita

Neurólogo Pediatra

Hospital General de Enfermedades

Dra. Zandy Pablo

Residente III Pediatría

Hospital General de Enfermedades

Comisión de guías de práctica clínica basadas en la evidencia

Msc. Dr. Edwin Leslie Cambranes Morales

Jefe del Departamento Administrativo
Departamento de Medicina Preventiva

Dr. Edgar Campos Reyes

Médico Supervisor
Comisión de guías de práctica clínica basadas
en la evidencia GPC-BE
Subgerencia de Prestaciones en Salud

Msc. María Eugenia Cabrera Escobar

Comisión de guías de práctica clínica basadas
en la evidencia GPC-BE
Subgerencia de Prestaciones en Salud

Msc. Erika Breshette López Castañeda

Comisión de guías de práctica clínica basadas
en la evidencia GPC-BE
Subgerencia de Prestaciones en Salud

Declaración de conflicto de interés

Se declara que ninguno de los participantes en el desarrollo de esta guía tiene intereses particulares, es decir: económicos, políticos, filosóficos o religiosos que influyan en los conceptos vertidos en la misma.

Prólogo

¿En qué consiste la medicina basada en evidencia?

Podría resumirse, como la integración de la experiencia clínica individual de los profesionales de la salud con la mejor evidencia proveniente de la investigación científica, una vez asegurada la revisión crítica y exhaustiva de esta. Sin la experiencia clínica individual, la práctica clínica rápidamente se convertiría en una tiranía, pero sin la investigación científica quedaría inmediatamente caduca. En esencia, pretende aportar más ciencia al arte de la medicina, y su objetivo consiste en contar con la mejor información científica disponible **la evidencia**, para aplicarla a la práctica clínica.

El nivel de evidencia clínica es un sistema jerarquizado que valora la fortaleza o solidez de la evidencia asociada con resultados obtenidos de una intervención en salud y se aplica a las pruebas o estudios de investigación. (Tabla 1)

Tabla 1. Niveles de evidencia*

Grado de recomendación	Nivel de evidencia	Fuente
A	1a	Revisión sistemática de ensayos clínicos aleatorios.
	1b	Ensayo clínico aleatorio individual.
	1c	Eficacia demostrada por los estudios de práctica clínica y no por la experimentación. (All or none**)
B	2a	Revisión sistemática de estudios de cohortes.
	2b	Estudio de cohorte individual y ensayos clínicos aleatorios de baja calidad.
	2c	Investigación de resultados en salud, estudios ecológicos.
	3a	Revisión sistémica de estudios caso-control, con homogeneidad.
	3b	Estudios de caso control individuales.
C	4	Series de casos, estudios de cohortes y caso-control de baja calidad.
D	5	Opinión de expertos sin valoración crítica explícita.

Fuente: Adaptado de Mella Sousa, M., Zamora Navas, P., Mella Laborde, M., Ballester Alfaro, J., & Uceda Carrascosa, P. (2012). Niveles de evidencia clínica y grados de recomendación. Revista de la sociedad Andaluza de traumatología y ortopedia, 20(1/2), 59- 72. Obtenido de https://www.repositoriosalud.es/bitstream/10668/1568/6/Mella_Niveles.pdf

* Centro de Medicina Basada en la Evidencia de Oxford.

****All or none (Todos o ninguno):** Se cumple cuando todos los pacientes mueren antes de que el medicamento esté disponible, pero algunos ahora sobreviven; o cuando algunos pacientes mueren antes de que el medicamento esté disponible, pero ahora ninguno muere con el medicamento.

Los grados de recomendación son criterios que surgen de la experiencia de expertos en conjunto con el **nivel de evidencia**; y determinan la calidad de una intervención y el beneficio neto en las condiciones locales. (Tabla 2)

Tabla 2. Significado de los grados de recomendación

Grado de recomendación	Significado
A	Extremadamente recomendable.
B	Recomendable favorable.
C	Recomendación favorable, pero no concluyente.
D	Corresponde a consenso de expertos, sin evidencia adecuada de investigación.
√	Indica un consejo de buena práctica clínica sobre el cual el grupo de desarrollo acuerda.

Fuente: Adaptado de Mella Sousa, M., Zamora Navas, P., Mella Laborde, M., Ballester Alfaro, J., & Uceda Carrascosa, P. (2012). Niveles de evidencia clínica y grados de recomendación. Revista de la sociedad Andaluza de traumatología y ortopedia, 20(1/2), 59- 72. Obtenido de https://www.repositoriosalud.es/bitstream/10668/1568/6/Mella_Niveles.pdf

Las guías de práctica clínica basadas en la evidencia, son los documentos en los cuales se plasman las evidencias para ponerlas al alcance de todos los usuarios (médicos, paramédicos, pacientes, etc.).

En ellas, el lector encontrará al margen izquierdo de los contenidos, el **nivel de evidencia 1a** (en números y letras minúsculas, con base en la tabla del Centro de Medicina Basada en la Evidencia de Oxford) de los resultados de los estudios los cuales sustentan

C

el **grado de recomendación de buena práctica clínica**, que se anota en el lado derecho del texto **A** (siempre en letras mayúsculas con base en la misma tabla del Centro de Medicina Basada en la Evidencia de Oxford) sobre los aspectos evaluados.

Las guías desarrollan cada temática seleccionada, con el contenido de las mejores evidencias documentadas luego de revisiones sistemáticas exhaustivas en lo que concierne a estudios sanitarios, de diagnósticos y terapéuticas farmacológicas y otras.

Las guías de práctica clínica no pretenden describir un protocolo de atención donde todos los puntos deban estar incorporados sino mostrar un ideal para referencia y flexibilidad, establecido de acuerdo con la mejor evidencia existente.

Las guías de práctica clínica basada en evidencia que se revisaron para la elaboración de esta guía, fueron analizadas mediante el instrumento AGREE (por las siglas en inglés de Appraisal of Guidelines, Research and Evaluation for Europe), el cual evalúa tanto la calidad de la información aportada en el documento como la propiedad de algunos aspectos de las recomendaciones, lo que permite ofrecer una valoración de los criterios de validez aceptados en lo que hoy es conocido como “**los elementos esenciales de las buenas guías**”, incluyendo credibilidad, aplicabilidad clínica, flexibilidad clínica, claridad, multidisciplinariedad del proceso, actualización programada y documentación.

En el IGSS, el programa de elaboración de guías de práctica clínica es creado con el propósito de ser una herramienta de ayuda en el momento de tomar decisiones clínicas. En una guía de práctica clínica (GPC) no existen respuestas para todas las cuestiones que se plantean en la práctica diaria. La decisión final acerca de un particular procedimiento clínico, diagnóstico o de tratamiento dependerá de cada paciente en concreto y de las circunstancias y valores que estén en juego. **De ahí, la importancia del propio juicio clínico.**

Sin embargo, este programa también pretende disminuir la variabilidad de la práctica clínica y ofrecer, tanto a los profesionales de los equipos de atención primaria, como a los del nivel especializado, un referente en su práctica clínica con el cual poder compararse.

Para el desarrollo de cada tema se ha contado con el esfuerzo de los profesionales –especialistas y médicos residentes– que a diario realizan una labor tesonera en las diversas unidades de atención médica de esta institución, bajo la coordinación de la **Comisión de guías de práctica clínica basadas en la evidencia** que pertenece a los proyectos educativos de la **Subgerencia de Prestaciones en Salud**, con el invaluable apoyo de las autoridades del Instituto.

La inversión de tiempo y recursos es considerable, pues involucra muchas horas de investigación y de trabajo, con el fin de plasmar con sencillez y claridad los diversos conceptos, evidencias y

recomendaciones que se dejan disponibles en cada uno de los ejemplares editados.

Este esfuerzo demuestra la filosofía de servicio de esta institución, que se fortalece al poner al alcance de los lectores un producto elaborado con esmero y alta calidad científica, aplicable, práctica y de fácil revisión.

El IGSS tiene el alto privilegio de poner al alcance de sus profesionales, personal paramédico y de todos los servicios de apoyo, esta guía con el propósito de colaborar en los procesos de atención a nuestros pacientes, en la formación académica de nuevas generaciones y de contribuir a la investigación científica y docente que se desarrolla en el diario vivir de esta noble institución.

**Comisión de guías de práctica clínica, IGSS,
Guatemala, 2019**

Abreviaturas

TEA: Trastornos del espectro autista.

Índice

1. Introducción	1
2. Objetivos	3
3. Metodología	5
4. Contenido	9
5. Anexo	37
6. Glosario	39
7. Referencias bibliográficas	41

1. Introducción

La salud mental, como parte indivisible de la salud, contribuye de manera significativa a la calidad de vida y a una plena participación social. Los trastornos mentales constituyen una importante carga social y económica, tanto por su frecuencia, coexistencia y comorbilidad, como por la discapacidad que producen. La enfermedad mental es la segunda causa de carga de enfermedad en las sociedades con economías de mercado, sin que haya perspectiva de control de estas cifras, por pronosticarse un aumento considerable. (American Psychiatric Association, 2013)

El espectro de los trastornos autistas (TEA) son graves trastornos del neurodesarrollo producidos por un desarrollo anormal del cerebro en etapas prenatales y en los primeros años de vida y se consideran que se manifestarán de por vida. (McGrew S., 2007). En el 80% de los pacientes se desconoce la causa etiológica y tan solo en un 20% en los últimos años, gracias a los estudios de neuroimagen y las técnicas neurogenéticas, que nos han ayudado a conocer anomalías patológicas y síndromes genéticos como origen del TEA. (P. García Primo, 2014) Hoy en día, gracias a la elaboración de los criterios propuestos en el DSMV, podrán mejorar la sensibilidad y la especificidad en el diagnóstico del TEA.

2. Objetivos

General

Facilitar que los profesionales sanitarios de Atención Primaria sean capaces de detectar precozmente y realizar el seguimiento de niños con TEA de acuerdo a recomendaciones basadas en la evidencia científica.

Específicos

1. Identificar las diferentes características clínicas de los pacientes con trastorno del espectro autista.
2. Establecer los criterios diagnósticos para el trastorno del espectro autista.
3. Establecer ruta diagnóstica para la detección precoz de autismo.
4. Determinar las comorbilidades asociadas a los trastornos del espectro autista.
5. Evaluar la atención multidisciplinaria que requiere un paciente con trastorno del espectro autista.

3. Metodología

Definición de preguntas:

1. ¿Cuál es la definición de los trastornos del espectro autista?
2. ¿Cuál es la etiología de los trastornos del espectro autista?
3. ¿Cuáles son las manifestaciones clínicas de trastornos del espectro autista?
4. ¿Cuál es la clasificación de los trastornos del espectro autista?
5. ¿Cuáles son los criterios diagnósticos de los trastornos del espectro autista?
6. ¿Cuál es la importancia de la detección precoz?
7. ¿Cuáles son las señales de alerta de los trastornos del espectro autista?
8. ¿Cuál es la edad mínima de sospecha?
9. ¿Cuáles son las escalas de evaluación de sospecha de trastornos del espectro autista?

Criterios de inclusión de los estudios

Estudios o ensayos clínicos

Estudios de poblaciones pediátricas

Criterios de exclusión de los estudios

Estudios en idiomas distintos a inglés o español

Estudios con poblaciones adultas

Estrategia de búsqueda

Consultas en materiales electrónicos: ej.

- Google académico
- Guías de Práctica Clínica
- Revistas médico-científicas

Palabras clave: trastorno del espectro autista, autismo, comunicación, afectividad, interacción social.

Población diana: Pacientes pediátricos que asisten a consulta externa de neurología pediátrica.

Usuarios de la guía: Profesionales médicos generales y especialistas, médicos residentes, personal de enfermería y personal paramédico.

Implicaciones para la práctica: Establecer algoritmos diagnósticos para la adecuada identificación de los pacientes, según las señales de alerta hasta la adecuada referencia con un grupo multidisciplinario para su manejo y tratamiento.

Fecha de la elaboración, revisión y año de publicación de esta guía:

Elaboración durante septiembre 2018 a julio 2019

Revisión julio 2019

Publicación año 2020

4. Contenido

Antecedentes

2a

El autismo es un conjunto de alteraciones heterogéneas a nivel del neurodesarrollo que inicia en la infancia y permanece durante toda la vida. Implica alteraciones en la comunicación e interacción social y en los comportamientos, los intereses y las actividades. (Psychiatric, 2013)

Cala 2015 lo define como: "El autismo es un síndrome que afecta la comunicación, las relaciones sociales y afectivas del individuo". Básicamente desde edades tempranas se manifiesta en una serie de síntomas basados en una tríada de trastornos (tríada de Wing) (ver figura 1) en la interacción social, comunicación y falta de flexibilidad en el razonamiento y comportamientos. (López Gómez, 2009)

Figura 1



El grado de gravedad, forma y edad de aparición de cada uno de los criterios va a variar de un individuo a otro, definiendo cada una de las categorías diagnósticas. A pesar de las clasificaciones, ninguna persona que presenta un Trastorno del espectro autista (TEA) es igual a otro en cuanto a características observables.

2c

La prevalencia mundial está alrededor del 1%. Se da más frecuentemente en hombres que en mujeres, en una relación 4:1, aunque se ha observado que las mujeres con autismo tienden a expresar un mayor compromiso cognitivo. (Alcatud, Francisco and Alonso, 2016)

D

Las personas con autismo tienen perfiles cognitivos atípicos, de modo que puede observarse alteración de la cognición y de la percepción social, además de disfunción ejecutiva y procesamiento de la información atípico. Estos perfiles se basan en un desarrollo neuronal anormal, en el que la genética, junto con factores ambientales, desempeña un papel clave en la etiología. (Volkmar, Fred; McPartland, 2014) La evaluación debe ser multidisciplinaria y la detección temprana es esencial para una intervención rápida, que debe estar dirigida a mejorar la comunicación social y reducir la ansiedad y la agresión. El concepto clásico de autismo ha variado significativamente desde sus descripciones originales y, en la actualidad, se habla de un continuo, por lo que se prefiere usar el término TEA, dada la variable afectación cognitiva y del lenguaje. (Bonilla, 2013)

B

1b

La palabra autismo deriva del griego autt(o), que significa que actúa sobre uno mismo; este, sumado al sufijo –ismo, que quiere decir proceso patológico, indica el proceso patológico que actúa sobre uno mismo (Cala Hernández, 2015)

Prevalencia trastornos del Espectro Autista

Se ha considerado al autismo como un trastorno de escasa prevalencia. La cifras estimaban en los años 70 una prevalencia alrededor de 4-5 por 10.000, pero en la actualidad las cifras han aumentado. Actualmente se diagnostica con autismo a 1 de cada 68 individuos y a 1 de cada 42 niños del sexo masculino (González, 2016)

1a

Estudios más actuales llegan a alcanzar una prevalencia mayor de 60 por 10.000 para todo el espectro autista, como en el estudio situado en la población de New Jersey (Estados Unidos), que aportó datos de una prevalencia total de 67 casos por 10.000 niños para todo el espectro autista, divididos en 40 casos por 10.000 niños para el trastorno de autismo y 27 casos por 10.000 para el trastorno de Asperger; o el estudio de Kent (Reino Unido) con una prevalencia de 82,2 por 10.000 para todo el espectro autista. (Alcatud, Francisco and Alonso, 2016) El aumento de las cifras ha sido progresivo a lo largo de los últimos 30 años. Algunos autores están de acuerdo con las estimaciones más altas y argumentan que es debido a un cambio en los criterios diagnósticos, ahora menos restrictivos al ampliarse

D

el espectro (el trastorno de Asperger) y a un aumento de la sensibilidad de los profesionales hacia estos trastornos. En el contexto español son pocos los estudios que han abordado este trastorno. En México cada año se diagnostican seis mil nuevos casos de autismo, la prevalencia de este padecimiento en el país es de tres a seis por cada mil según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS)(Alcatud, Francisco and Alonso, 2016)

2a

Los hombres tienen más riesgo que las mujeres de padecer este trastorno, estimándose un rango de 4:1, no encontrándose diferencias significativas en la proporción de casos de autismo entre las diferentes clases sociales y culturas estudiadas. La edad de inicio de los trastornos es muy temprana, en algunos casos se han podido observar las primeras manifestaciones durante el primer año de vida, de ahí la importancia de un seguimiento exhaustivo del desarrollo infantil. (González, 2016)

Etiología

2a

El autismo es un trastorno cerebral complejo que afecta a la coordinación, sincronización e integración entre las diferentes áreas cerebrales. Las alteraciones esenciales de estos trastornos (interacciones sociales, comunicación y conductas repetitivas e intereses restrictivos) se justifican por múltiples anomalías cerebrales, funcionales y/o estructurales. (López Gómez, 2009)

Esta complejidad de manifestaciones clínicas sugiere la existencia de una multicausalidad. Los avances más recientes indican la importancia de los factores genéticos y de algunos posibles factores ambientales que dan lugar a alteraciones cerebrales muy tempranas.

2c

La hipótesis más aceptada es que los trastornos esenciales de los TEA se originan durante el embarazo (se sugiere antes del 6º mes), por lo que suelen estar ya presentes en el nacimiento, y se manifiestan cuando interfieren con el curso normal del desarrollo, es decir tienen una heterogenicidad etiológica primaria, aunque incluyen factores ambientales, además de los genéticos. (Cala Hernández, 2015)

A pesar de todos los avances en neurociencias y en genética, aún no se ha podido establecer un modelo que explique la etiología y fisiopatología de los TEA, aunque en diferentes estudios se han evidenciado alteraciones neurobiológicas y genéticas asociadas, así como factores epigenéticos y ambientales involucrados. (López Gómez, 2009)

3a

Anormalidades en el trazado electroencefalográfico y trastornos convulsivos se han observado hasta en un 20 a 25% de los pacientes con autismo. Las altas tasas de epilepsia sugieren un papel fundamental de los factores neurobiológicos en la génesis del autismo. La evidencia en electrofisiología, neuroimágenes funcionales, neuroimágenes estructurales, hallazgos moleculares y genética ha dado lugar a la idea de que el autismo está caracterizado por una conectividad

neuronal atípica, más que por una alteración en áreas puntuales, aunque no se ha podido establecer claramente esta asociación. Las imágenes de resonancia magnética cerebral han mostrado un aumento global del tamaño del cerebro en el autismo. (Cala Hernández, 2015)

2a

Se han evidenciado diferentes alteraciones neuroquímicas relacionadas con el autismo. Uno de los hallazgos más frecuentemente citados es la elevación de los niveles periféricos de serotonina, aunque la importancia de este continúa incierta. Así mismo, se ha observado una reducción en la expresión del ácido gamma-aminobutírico (GABA). También se ha abierto un campo de estudio importante alrededor del papel que cumplen la oxitocina y la vasopresina en la génesis de esta condición, debido a la relación de estas hormonas con las conductas sociales y de vínculo. (Volkmar, Fred; McPartland, 2014)

B

1a

En cuanto a las asociaciones genéticas, los estudios de gemelos han sugerido que el autismo tiene alta heredabilidad (más del 80%), en el contexto de asociación epigenética y ambiental. La arquitectura genética del autismo ha demostrado ser compleja y heterogénea, y se han reportado más de 1000 genes implicados. (Bleuler, Minkowski, & Manual, 2017) Los resultados sobre exploraciones de genoma completo apoyan la hipótesis de que la persona debe heredar, al menos, de 15 a 20 genes (heterogeneidad genética), que interactúan de manera sinérgica para expresar el fenotipo completo del autismo. De esos

genes, unos actuarían en todos los casos y otros en distintas combinaciones que influirían en las variaciones familiares y en la gravedad o la expresión del fenotipo. La hipótesis propuesta es que cada uno de los genes que intervienen aporta una pequeña cantidad de riesgo para el trastorno y que, solo cuando esa cantidad supera un umbral determinado, la persona presenta el fenotipo completo.

1a

La tasa de recurrencia en hermanos de personas con autismo es del 2,2%, que puede llegar hasta el 8% cuando se incluyen todos los TEA, lo que significa unas 50-75 veces el riesgo de la población general. Los estudios sistemáticos realizados en gemelos concluyen que los gemelos monocigóticos (MC) tienen una tasa de concordancia (probabilidad de que ambos hermanos tengan autismo) superior al 60% para el síndrome completo.

1c

A lo largo de los años, entre todas las causas del TEA se han mencionado las vacunas, las cuales son tema de discusión principalmente en Estados Unidos. Investigaciones realizadas por el Dr. Mark Geier remontan a 1990, refiriendo que las vacunas pueden ser causantes de autismo ya que contienen un conservador llamado timerosal, conteniendo mercurio, que previene la contaminación bacteriana, que según los investigadores, aumenta 6 veces más el riesgo de desarrollar autismo. Todo esto carece de evidencia; se ha descartado esta teoría con estudios que demuestran que la cantidad de timerosal de las vacunas es insignificante como para tener efectos secundarios; se estudiaron al mismo tiempo los

A

efectos de dichas vacunas en Canadá, descartando al mismo tiempo la relación causal, así también con la vacuna MMR no habiendo evidencia experimental o humana de que la vacunación afecta metabólico, desarrollo inmune, u otro mecanismo molecular relacionado con el desarrollo del mismo.

Manifestaciones clínicas

2c

La detección de niños en riesgo en edades tempranas es fundamental para una derivación a programas de atención temprana que aseguren una intervención lo más pronta e intensiva posible. La figura del pediatra es fundamental en este cometido. Es, por ello, necesario conocer las señales de alerta e indicadores tempranos de los TEA.

A

Tomando estudios realizados sobre grabaciones familiares las características que parecen distinguir a los niños con autismo en el primer año de vida se sitúan en torno a las habilidades socio-comunicativas: una menor frecuencia de miradas a otras personas y una frecuencia menor de respuestas de orientación al escuchar su nombre. También podrían ser características de los niños con autismo la menor orientación a estímulos visuales novedosos, la aversión por el contacto físico o el llevarse cosas a la boca en exceso.

Otras conductas observadas en niños con autismo y que también aparecen en niños con retraso en el desarrollo sin autismo son: la menor frecuencia de gestos convencionales y de miradas a objetos

D

mostrados por otros, así como una mayor frecuencia de posturas inusuales y estereotipias motoras.

En el segundo año de vida las alteraciones siguen siendo en el ámbito socio-comunicativo: compartir la atención, comprender el gesto de señalar, realizar gestos comunicativos y vocalizaciones con significado, no encontrándose alteraciones en lo que se refiere a la búsqueda de contacto o la sonrisa social.

1c

Zwaigenbaum *et al.* realizaron recientemente una revisión de las publicaciones sobre indicadores tempranos de TEA señalando: La heterogeneidad en la etiología, neurobiología, aparición y curso de los síntomas principales en TEA, así como en los niveles de desarrollo cognitivo y del lenguaje, funcionalidad y comorbilidad con otros trastornos.

C

Hay evidencia de que tanto el desarrollo temprano (lenguaje, inteligencia no verbal) como las habilidades de comunicación social pueden seguir trayectorias atípicas en niños con TEA.

Clasificación de los trastornos del espectro autista

Actualmente la terminología de TEA, aunque no existe como término clasificatorio dentro de los manuales DSM-V o CIE-10, hace referencia a los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), llegando el primero a utilizarse más ampliamente por la flexibilidad dimensional que el concepto TEA ofrece.

1b

El concepto de TEA puede entenderse como un abanico gradual de síntomas, un “continuo” donde en un extremo está el desarrollo totalmente normal y en otro aquellos trastornos generalizados del desarrollo más graves; al momento de referirse al término “generalizado” implica que todos los aspectos del desarrollo están afectados, por lo cual no es lo correcto ya que algunas personas con autismo tienen un desarrollo adecuado en algunas áreas que otras.

Criterios diagnósticos

De acuerdo con el DSM, criterios de quinta edición (DSM-5), un diagnóstico de TEA requiere todo lo siguiente:

1b

Deficiencias persistentes en la comunicación social y la interacción social en múltiples entornos; demostrado por déficits en los tres siguientes (ya sea actualmente o por historia):

-La reciprocidad socioemocional (por ejemplo, la incapacidad de producir conversaciones o interacciones agradables y agradables por la falta de intercambio mutuo de intereses, falta de conciencia o comprensión de los pensamientos o sentimientos de los demás)

-Comportamientos comunicativos no verbales utilizados para la interacción social (por ejemplo, dificultad para coordinar la comunicación verbal con sus aspectos no verbales [contacto visual, expresiones faciales, gestos, lenguaje corporal y / o prosodia / tono de voz])

A

-Desarrollar, mantener y comprender las relaciones (por ejemplo, dificultad para ajustar el comportamiento al entorno social, falta de capacidad para mostrar los comportamientos sociales esperados, falta de interés en socializar, dificultad para hacer amigos, incluso cuando están interesados en tener amistades)

•Patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidas y repetitivas; demostrado por ≥ 2 de los siguientes (ya sea actualmente o por historial):

- Movimientos estereotipados o repetitivos, uso de objetos o habla (p. Ej., Estereotipias como balanceo, aleteo o giro); ecolalia (repitiendo partes del discurso; repitiendo guiones de películas o conversaciones anteriores)

1b

-Insistencia en la igualdad, la adhesión inquebrantable a las rutinas o los patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (por ejemplo, ordenar juguetes en una línea)

- Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en fuerza o enfoque (por ejemplo, preocupación por ciertos objetos [trenes, aspiradoras o partes de trenes o aspiradoras]); intereses perseverantes (por ejemplo, un enfoque excesivo en un tema como dinosaurios o desastres naturales)

- Aumento o disminución de la respuesta a la entrada sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno (p. Ej., Respuesta adversa a sonidos particulares; aparente indiferencia a la temperatura; contacto / olfato excesivo de objetos)

C

- Los síntomas deben afectar la función (por ejemplo, social, académico, completar rutinas diarias).
- Los síntomas deben estar presentes en el período de desarrollo temprano. Sin embargo, pueden ser evidentes solo después de que las demandas sociales excedan la capacidad limitada; en la vida posterior, los síntomas pueden ser enmascarados por estrategias aprendidas.
- Los síntomas no se explican mejor por la discapacidad intelectual (antes conocida como retraso mental) o retraso en el desarrollo global.

Evaluación de la gravedad

El nivel de gravedad de la TEA, reconociendo que la gravedad puede variar según el contexto y el tiempo, por lo que se debe evaluar según cada dominio:

- Comunicación / interacción social.
- ✓ Nivel 1 ("Requerir apoyo"): deterioro notable sin soporte; dificultad para iniciar interacciones sociales, respuestas atípicas o sin éxito a las propuestas sociales; disminución del interés en las interacciones sociales; falta de intervención en la conversación; falla al generar respuestas o temas apropiados al contexto; Intentos infructuosos o extraños de hacer amigos.

D

C

Los niños con comunicación e interacción social nivel 1 pueden comunicar con éxito las intenciones o necesidades básicas mediante el uso de

palabras, sin intervenir con la comunicación no verbal, incluso sin ninguna expresión facial, contacto visual o mediante gestos o ademanes.

- ✓ Nivel 2 (“Requerir apoyo sustancial”): deficiencias marcadas en la comunicación; deficiencias evidentes incluso con soportes; iniciación limitada de las interacciones sociales; Respuesta reducida/ anormal a las propuestas sociales.
- ✓ Nivel 3 (“Requiere un apoyo muy importante”): deficiencias graves en el funcionamiento; iniciación muy limitada de las interacciones sociales; Respuesta mínima a las objeciones sociales de los demás.

Ejemplos de comunicación / interacción social que requieren un apoyo muy importante incluyen:

-Comunicación no persistente (el niño no intenta compartir pensamientos, intereses o hacer peticiones)

-Comunicación que consiste solo en gestos físicos (por ejemplo, toma a un adulto de la mano para guiarlo a un objeto o actividad deseada sin acompañarlo de contacto visual o lenguaje hablado)

-Comunicación que consiste en palabras que se repiten desde otros contextos y no tienen relevancia para el contexto actual (por ejemplo, ecolalia)

- Comportamiento repetitivo / restringido
- ✓ Nivel 1 (“Requerir apoyo”): los comportamientos interfieren significativamente con la función;

D

dificultad para cambiar entre actividades; Independencia limitada por problemas de organización y planificación.

Estos niños pueden tener comportamientos con intereses específicos a algún tema en particular o interés a algo no apropiado para la edad, el interés que predomina ocupa la mayor parte del tiempo en el que el niño utiliza para su recreación, y al no permitirse continuar con dicho comportamiento, el niño se comporta agresivo o frustrado.

- ✓ Nivel 2 (“Requerir apoyo sustancial”) Comportamientos suficientemente frecuentes para ser obvios para un observador casual; los comportamientos interfieren con la función en una variedad de entornos; angustia y / o dificultad para cambiar el enfoque o la acción.
- ✓ Nivel 3 (“Requiere un apoyo muy importante”): los comportamientos interfieren notablemente con la función en todas las esferas; extrema dificultad para hacer frente al cambio; gran angustia / dificultad para cambiar el enfoque o la acción.

Los ejemplos de comportamiento repetitivo / restringido que requieren un apoyo muy importante incluyen:

-Rockear o girar el cuerpo, girar objetos, agitar las manos mientras se balancea, o comportamientos visuales de autoestimulación asociados con girar o balancear objetos o el yo.

D

- Participar en exploraciones sensoriales inusuales, como las manos o los objetos, al olfatear o articular objetos.
- Adherencia rígida a las rutinas durante el juego o tareas de adaptación que interfieren con las actividades funcionales (por ejemplo, socializar)

Importancia de la detección precoz y edad mínima de sospecha

Los TEA están presentes desde el nacimiento, aunque la edad en que los síntomas se hacen evidentes, varía de unos individuos a otros. En los casos típicos de autismo descritos por Kanner, sobre todo cuando había retraso en el desarrollo, los primeros signos eran evidentes en los dos primeros años de vida. Sin embargo, el reconocimiento de estos síntomas es más complicado cuando no existe déficit en el desarrollo cognitivo y no hay retrasos significativos en la adquisición del lenguaje. En estos casos la edad de detección es más tardía y suele coincidir con la entrada del niño al colegio, donde tiene que hacer frente a mayor cantidad de demandas sociales.

B

Por otro lado, la aprehensión de los padres a los trastornos cognitivos y del desarrollo de sus hijos puede intervenir en el diagnóstico; se ha descrito que los pacientes con retraso en el desarrollo se diagnostican antes y tienen un mejor desarrollo comparado con los niños con TEA.

Un diagnóstico temprano, se asocia con avances significativos en la cognición, lenguaje y comportamiento adaptativo. Del mismo modo, los investigadores han vinculado la implementación de intervenciones tempranas en TEA con mejoras en las habilidades de la vida diaria y el comportamiento social.

Muchas veces los padres reportan algunos signos de alarma que pueden ser indicios de sospecha de TEA en los primeros 12 meses, sin embargo muchos médicos ignoran estas señales atribuyendo a que el retraso de ciertos hitos del desarrollo es propio de la edad, como lenguaje lento, desarrollo o comportamiento aislante, que incluso interpretan como timidez. Por lo que es necesario reconocer dichos signos sutiles reconociendo que se pueden hacer diagnósticos confiables desde los 2 años.

La edad promedio en la que se realiza el diagnóstico es entre 4 y 5 años, sin embargo el objetivo del personal médico debe reducir dicha edad de diagnóstico, con la finalidad de mejorar a largo plazo los resultados relacionados con la cognición, lenguaje, habilidades sociales, entre otras.

Señales de alerta

Existen algunos signos que son importantes de evaluar en los pacientes, los indicadores tempranos:

- No balbuceo o señalar objetos al año de edad
- No palabras individuales a los 16 meses
- No frases de dos palabras a los 2 años

D

- No respuesta al nombre
- Pérdida del lenguaje o habilidades sociales adquiridas previamente
- No contacto visual
- Alineamiento excesivo de juguetes u objetos
- No sonrisa o sensibilidad social

Los indicadores tardíos son:

- Deterioro de la capacidad de hacer amigos con sus compañeros
- Capacidad disminuida para iniciar o mantener una conversación con otros
- Ausencia o deterioro del juego imaginativo y social.
- Uso repetitivo o inusual del lenguaje.
- Interés anormalmente intenso o enfocado
- Preocupación por ciertos objetos o sujetos.
- Adherencia inflexible a rutinas o rituales específicos.

Al momento de identificar las señales tempranas o tardías, se utilizan instrumentos de detección que indican la posibilidad de TEA, ameritará evaluación integral por un equipo multidisciplinario, incluyendo un neurólogo, psicólogo, psiquiatra, logopeda para realizar evaluación neurológica exhaustiva y pruebas de lenguaje y cognitivas en profundidad. Es importante descartar problemas en la audición ya que el retraso en el desarrollo puede confundirse con TEA.

D

Evaluación de autismo

Para la evaluación de autismo, se necesita evaluación integral, idealmente por un equipo multidisciplinario que incluye un especialista que tiene experiencia en el diagnóstico y manejo del autismo, pero como mínimo debe incluir un pediatra de desarrollo conductual, psiquiatra infantil, neurólogo infantil y un psicólogo con experiencia en Trastornos del espectro autista. Por otro lado para el manejo del paciente, se requiere un especialista en terapia de lenguaje y terapia multidisciplinaria.

Los objetivos de la evaluación son:

- Determinar si los síntomas del niño cumplen los criterios de diagnóstico
- Determinar el nivel de funcionamiento y perfil de desarrollo neurológico del niño, incluyendo las fortalezas y debilidades para establecer un manejo individualizado
- Determinar si el niño tiene trastorno del espectro autista, otra afección o un trastorno de espectro autista asociada a una patología de base.

B

2a

Herramientas diagnósticas

Son complementarias a la sospecha clínica para realizar el diagnóstico de trastorno del espectro autista, no se usan de forma aislada, generalmente son administradas por un especialista, pero existen algunas que pueden ser evaluadas por cualquier

personal de salud y dar la referencia necesaria a un especialista.

Existe una variedad de herramientas diagnósticas, algunas más complejas que otras, en las que varía la sensibilidad, especificidad, según la población a la que se esté aplicando.

M-CHAT

2a

El Cuestionario M-CHAT Revisado de Detección del Autismo en Niños Pequeños con Entrevista de Seguimiento (M-CHAT-R/F; Robins, Fein, y Barton, 2009) es una herramienta de detección en 2 etapas que responden los padres para evaluar el riesgo de trastorno del espectro autista, el cual puede ser administrado como parte de una evaluación casual de un niño sano por cualquier médico incluso para evaluar el riesgo de trastorno del espectro autista.

B

Se ha descrito que su principal objetivo es lograr la máxima sensibilidad, para detectar el mayor número de casos de trastornos del espectro autista, sin embargo existe una alta tasa de falsos positivos, por lo que se deberá tomar en cuenta que un número importante de niños que tengan criterios que sugieran autismo, no serán diagnosticados como tal pero sí están en alto riesgo de tener otros trastornos del desarrollo o retraso, por lo que según el resultado del mismo deberán ser evaluados por un especialista.

Cuestionario de Autismo en la Infancia-Modificado (M-CHAT)¹

Por favor, rellene lo que su hijo hace habitualmente. Trate de responder a todas las preguntas. Si la conducta es poco frecuente (ej. la ha observado una o dos veces), responda “No”.

1. ¿Disfruta su hijo cuando se le balancea, se le hace saltar sobre sus rodillas...?	Si	No
2. ¿Muestra su hijo interés por otros niños?	Si	No
3. ¿Le gusta a su hijo subirse a las cosas, como p.ej. las escaleras?	Si	No
4. ¿Disfruta su hijo jugando a cuc-tras o al escondite?	Si	No
5. ¿Su hijo simula alguna vez, por ejemplo, hablar por teléfono o cuidar a las muñecas o imagina otra cosa?	Si	No
6. ¿Utiliza su hijo alguna vez su dedo índice para señalar pidiendo algo?	Si	No
7. ¿Utiliza su hijo alguna vez su dedo índice para señalar mostrando su interés en algo?	Si	No
8. ¿Puede su hijo jugar apropiadamente con juguetes pequeños (ej. coches o bloques) sin metérselos en la boca, toquetearlos o tirarlos únicamente?	Si	No
9. ¿Le acerca su hijo alguna vez objetos para enseñárselos?	Si	No
10. ¿Le mira su hijo a los ojos durante más de uno o dos segundos?	Si	No
11. ¿Su hijo parece hipersensible a los ruidos? (ej. tapándose los oídos)	Si	No
12. ¿Responde su hijo con una sonrisa a su cara o a su sonrisa?	Si	No
13. ¿Le imita su hijo? (ej. poner una cara que su hijo imita)	Si	No
14. ¿Su hijo responde cuando se le llama por su nombre?	Si	No
15. Si usted señala un juguete al otro lado de la habitación, ¿su hijo lo mira?	Si	No
16. ¿Anda su hijo?	Si	No
17. ¿Mira su hijo las cosas que está usted mirando?	Si	No
18. ¿Hace su hijo movimientos raros con los dedos cerca de su propia cara?	Si	No
19. ¿Trata de atraer su hijo la atención sobre su propia actividad?	Si	No
20. ¿Alguna vez ha sospechado que su hijo era sordo?	Si	No
21. ¿Entiende su hijo lo que dice la gente?	Si	No
22. ¿A veces su hijo se queda mirando fijamente al vacío o deambula sin ningún propósito?	Si	No
23. ¿Mira su hijo a su cara para observar su reacción cuando se enfrenta con algo desconocido?	Si	No

(M-CHAT-R/F; Robins, Fein, y Barton, 2009)

¹ Traducción no oficial del original: Robina DL et al. (2001). Modified Checklist for Autism in toddlers. Journal of Autism and Developmental Disorders.

Instrucciones de corrección del M-CHAT

Un niño puntúa negativamente en el cuestionario cuando no pasa **2 o más ítems críticos** o cuando no pasa **3 ítems cualquiera**. Se listan las respuestas que puntúan para cada uno de los ítems del M-CHAT. Las respuestas en negrita y mayúscula son ítems críticos.

2a

No todos los niños que puntúan negativamente en el cuestionario cumplen los criterios diagnósticos del espectro autista. Sin embargo deben ser evaluados a más profundidad por especialistas.

B

1. No	6. No	11. Si	16. No	21. No
2. NO	7. NO	12. No	17. No	22. Si
3. No	8. No	13. NO	18. Si	23. No
4. No	9. NO	14. NO	19. No	
5. No	10. No	15. NO	20. Si	

Algoritmo de puntuación

Para todos los ítems, excepto el 2, 5 y 12, la respuesta "NO " indica riesgo de TEA; para los ítems 2, 5, y 12, "SÍ "indica riesgo de TEA. El siguiente algoritmo potencia las propiedades psicométricas del M-CHAT-R:

Bajo riesgo: Puntuación total entre 0-2. Si el niño es menor de 24 meses, repetir MCHAT-R a los 24m. Ninguna otra medida necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA.

Riesgo medio: Puntuación total entre 3-7. Administrar la entrevista de seguimiento (segunda etapa =M- CHAT-R/F) para obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo.

Si la puntuación M-CHAT-R/F se mantiene en 2 o superior, el niño ha resultado positivo. Medida necesaria: remita al niño para una evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de atención temprana. Si la puntuación es 0-1, el niño ha resultado negativo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA. El niño debe seguir vigilado en futuras visitas del programa del niño sano.

Riesgo alto: Puntuación total entre 8-20. Se debe remitir el caso de inmediato para evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de intervención temprana.

Esta prueba puede descargarse en la dirección electrónica: www.espectroautista.info/tests.html

CARS (CHILDOOD AUTISM RATING SCALE)

2a

Escala de apreciación conductual destinada al diagnóstico y planificación del tratamiento de personas con autismo. Consta de 15 ítems referentes a cada uno de los ámbitos conductuales propios de la patología autista, tales como trastornos en las relaciones interpersonales, imitación, afecto inapropiado, resistencia al cambio. El propósito es identificar a las personas autistas y diferenciarlas en aquellas otras que padeciendo un retraso en el desarrollo no manifiestan tales síntomas autistas. Permite clasificar a los autistas en grados de severidad de la patología: medio, moderado y severo.

B

Cada ítem se puntúa a lo largo de un continuo desde normal a gravemente anormal y/o inapropiado.

1. Indica que la conducta evaluada está dentro de los límites propios de la edad del paciente.

2. Indica una conducta medianamente anormal y/o inapropiada
3. Moderadamente anormal
4. Refleja una conducta severamente anormal e inapropiada

* Las puntuaciones intermedias se seleccionan cuando la conducta aparece en una posición intermedia a dos categorías.

El rango de puntuación total puede oscilar entre 15 a 60 puntos.

1. $P \geq 36$ indica grado de autismo severo
2. Entre 36-60 autismo moderado
3. Entre 15-30 reflejan ausencia del síndrome autista

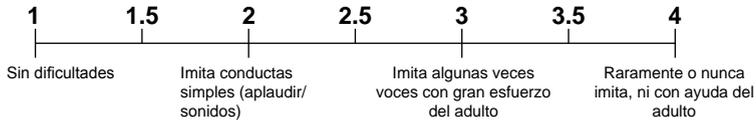
- El test consta de 15 ítems o áreas.
- Debe redondearse la opción que describa mejor el rendimiento de su hijo en esa área.
- Si cree que la mejor descripción de su hijo está entre dos puntuaciones, redondee la puntuación intermedia.

..... Inicio del test

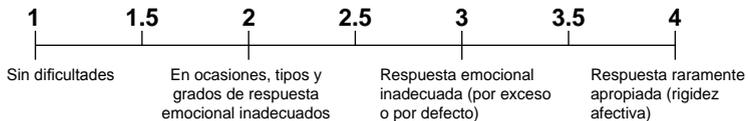
I. Relación con los demás:



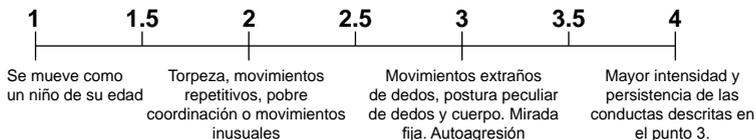
II. Imitación:



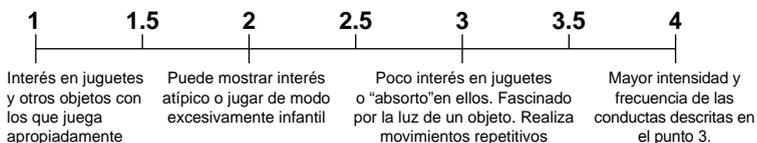
III. Afecto:



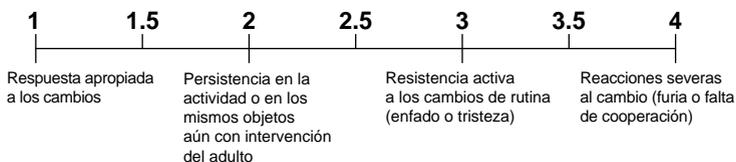
IV. Uso del cuerpo:



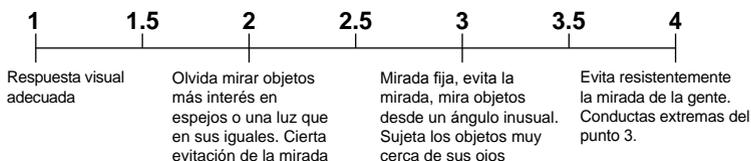
V. Uso de objetos



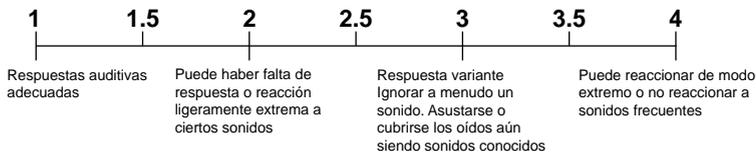
VI. Adaptación al cambio:



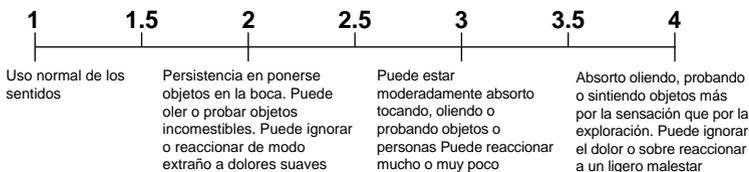
VII. Respuesta visual:



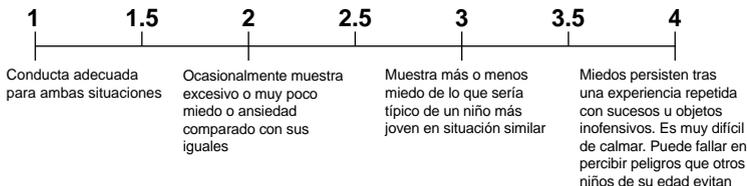
VIII. Respuesta auditiva:



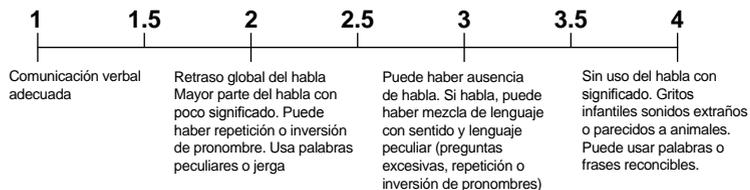
IX. Gusto, olfato y uso y respuesta táctil:



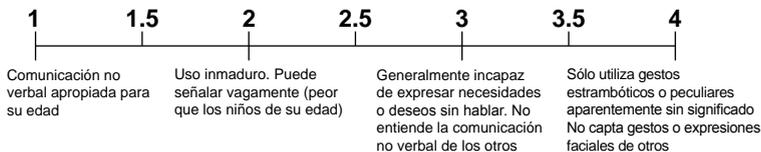
X. Ansiedad y miedo:



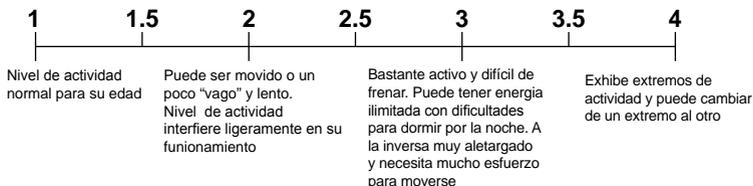
XI. Comunicación verbal:



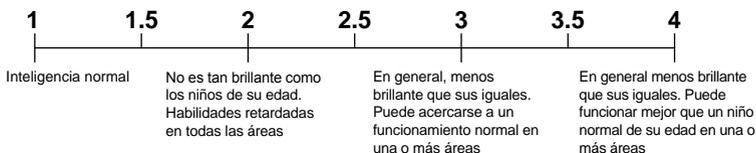
XII. Comunicación no verbal:



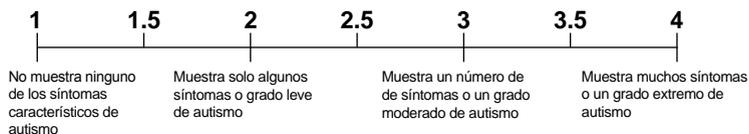
XIII. Nivel de actividad:



XIV. Nivel y consistencia de la respuesta intelectual:



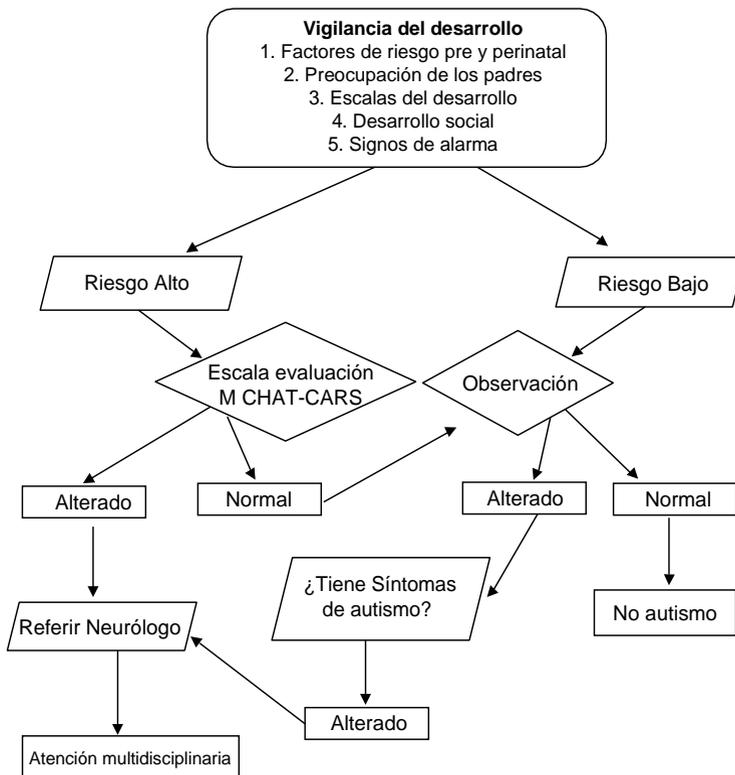
XV. Impresiones generales:



Fuente: Schopler Reichler & Renner, 1988.

5. Anexo

Algoritmo 1. Vigilancia del desarrollo



6. Glosario

Autismo: Trastorno psicológico que se caracteriza por la intensa concentración de una persona en su propio mundo interior y la progresiva pérdida de contacto con la realidad exterior.

Asperger: Trastorno del desarrollo que se incluye dentro del espectro autista y que afecta la interacción social recíproca, la comunicación verbal y no verbal, una resistencia para aceptar el cambio, inflexibilidad del pensamiento, poseen habilidades o intereses específicos ante un tema.

Trastorno: Cambio o alteración que se produce en la esencia o las características permanentes que conforman una cosa o en el desarrollo normal de un proceso.

7. Referencias bibliográficas

- Alcatud, Francisco y Alonso, Y. (2016). Prevalencia de los Trastornos del Espectro Autista: Revisión de datos. *Ediciones Universidad de Salamanca*, 47(260), 7-26. [https://doi.org/10.1016/S1386-9477\(98\)00162-3](https://doi.org/10.1016/S1386-9477(98)00162-3)
- Bleuler, E., Minkowski, E., & Manual, S. (2017). El trastorno del espectro autista: aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos. *Rev Med Inst Mex Seguro Social*, 55(55), 214-222.
- Bonilla, M. F. (2013). Trastornos del Espectro Autista. *CCAP*, 15(1).
- Cala Hernández, O. (2015). Autismo: un acercamiento hacia el diagnóstico y la genética. En *Revista de Ciencias Médicas*. Retrieved from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942015000100019&lng=es.
- González, Y. y M. M. (2016). Autismo y Evaluación. *Ra Ximbhai*, 12(6), 525–533.
- López Gómez, S. (2009). Reviews on Autism. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 41(3), 555-570. <https://doi.org/10.1186/BF03351994>
- Psychiatric, A. (2013). Diagnostic and statical manual of mental disorders. In American Psychiatric Association.
- Volkmar, Fred ; McPartland, C. (2014). Autism as an Evolving Diagnostic Concept. *Annual Review of Clinical Pyscology*, 10, 193-212.



Instituto Guatemalteco
de Seguridad Social

7a. Avenida 22-72 Zona 1
Centro Cívico, Ciudad de Guatemala
Guatemala, Centroamérica
PBX: 2412-1224
www.igssgt.org



Instituto Guatemalteco
de Seguridad Social

Diagramación e Impresión
Serviprensa, S.A.
400 ejemplares
Guatemala, 2020

