

## TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO

Traducción de la versión inglesa del 2014

**Joaquín Fuentes, Muideen Bakare, Kerim Munir,  
Patricia Aguayo, Naoufel Gaddour & Özgür Öner**

Editores: Matías Irrarzával & Joaquín Fuentes

Traducida por M. Fernanda Prieto-Tagle



Padres y pacientes con trastorno del espectro del autismo manifestándose en Kiev, Ucrania, en abril de 2012 ("Madre, no tengo esquizofrenia, tengo autismo" se lee en la pancarta). La manifestación fue organizada por la Fundación Child with a Future (Niño con un futuro, en inglés) y apoyada por la Asociación de Psiquiatras de Ucrania. Esto provocó un cambio en las prácticas diagnósticas. Hasta entonces, los niños con autismo cuyos síntomas persistían después de los 18 años eran diagnosticados con retraso mental o esquizofrenia (Fotografía: D Martsenkovskiy).

Esta publicación está dirigida a profesionales en formación o con práctica en salud mental y no para el público general. Las opiniones vertidas en este libro son de responsabilidad de sus autores y no representan necesariamente el punto de vista del Editor o de IACAPAP. Esta publicación busca describir los mejores tratamientos y las prácticas basados en la evidencia científica disponible en el tiempo en el que se escribió, tal como fueron evaluadas por los autores, y éstas pueden cambiar como resultado de nuevas investigaciones. Los lectores deberán aplicar este conocimiento a sus pacientes de acuerdo con las directrices y leyes de cada país en el que ejercen profesionalmente. Algunos medicamentos pueden que no estén disponibles en algunos países, por lo que los lectores deberán consultar la información específica del fármaco debido a que ni se mencionan todas las dosis, ni todos los efectos adversos no deseados. Las citas de organizaciones, publicaciones y enlaces de sitios de Internet tienen la finalidad de ilustrar situaciones o servir como una fuente adicional de información; lo que no significa que los autores, el editor o IACAPAP avalen su contenido o recomendaciones, que deberán ser analizadas de manera crítica por el lector. Los sitios de Internet, a su vez, también pueden cambiar o dejar de existir.

©IACAPAP 2017. Esta es una publicación de acceso libre bajo criterios de [Licencia Creative Commons Atribución No Comercial](#). El uso, distribución y reproducción a través de cualquier medio están permitidos sin previa autorización siempre que la obra original esté debidamente citada y su uso no sea comercial.

Cita sugerida: Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. Trastornos del Espectro del Autismo (Prieto-Tagle MF, ed., Fuentes, J. rev). En Rey JM (ed), *Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP*. Ginebra: Asociación Internacional de Psiquiatría del Niño y el Adolescente y Profesiones Afines 2017.

Joaquín Fuentes MD

Unidad de Psiquiatría Infantil y del Adolescente, Policlínica Gipuzkoa, Asociación de Autismo Gautena, San Sebastián, España.

Conflictos de interés: Investigación patrocinada por, ponente sin restricciones para, y ha servido en los consejos asesores de Eli Lilly, Janssen, Medice, Roche y Shire.

Muideen Bakare MD

Unidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Hospital Federal Neuro-Psiquiátrico, Universidad Estatal de Ciencia y Tecnología de Enugu, Enugu, Nigeria.

Conflictos de interés: Investigación patrocinada por el Instituto Nacional de Salud (NIH), Fogarty International Center/NIH, Grand Challenges Canadá.

Kerim Munir MD

Centro de Medicina del Desarrollo, Hospital Infantil de Boston, Facultad de Medicina de Harvard, Universidad de Harvard, Boston, EEUU.

El Trastorno del Espectro del Autismo (TEA) se refiere a un trastorno del neurodesarrollo, definido por una serie de características del comportamiento. De acuerdo al DSM-5, las características clínicas nucleares del TEA incluyen las dificultades en dos áreas de funcionamiento (comunicación social e interacción social), y en unos, patrones restringidos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades. Estos síntomas se presentan en el período temprano del desarrollo, pero pueden no manifestarse plenamente hasta que las exigencias sociales superen las limitadas capacidades del niño, o pueden ser enmascarados por estrategias aprendidas en años posteriores. A pesar de su despliegue temprano, este trastorno no se diagnostica hasta unos años más tarde. La creciente identificación de este trastorno, su impacto emocional en las familias y los llamativos costes asociados con su tratamiento y apoyo, hacen que el TEA sea una enfermedad importante a nivel científico, clínico y de salud pública. En comparación a los tratamientos disponibles sólo hace algunos pocos años, los tratamientos actuales pueden lograr una mucha mejor calidad de vida para las personas afectadas, pero debe reconocerse que el TEA todavía no tiene cura y que la mayoría de las personas con TEA, especialmente en los países en desarrollo - con algunas afortunadas excepciones - no están recibiendo tratamiento especializado o ningún tratamiento en absoluto.

Este capítulo resume el conocimiento actual de la clasificación, epidemiología, etiología, cuadro clínico, evaluación, pronóstico y tratamiento de los TEA. Dado que muchos de los síntomas y comportamientos que se mencionan son difíciles de describir, se proporcionan hipervínculos para acceder a una variedad de videoclips que ilustran estos y otros temas relevantes. Se recomienda a los lectores que accedan a ellos. Se espera que este material sea útil para profesionales de la clínica, comprometidos con el cambio de las prácticas globales de salud, que involucran a las y los pacientes y sus familias.

## HISTORIA

Eugen Bleuler (1857–1939) acuñó los términos esquizofrenia y autismo en Suiza. Derivó este último de la palabra griega autos (que significa “de uno mismo”) para describir la retirada activa que realizan los pacientes con esquizofrenia hacia su propia vida de fantasía en un esfuerzo por hacer frente a percepciones o experiencias externas intolerables (Kuhn, 2004). El uso del término “autismo” en su sentido actual comenzó 30 años después, cuando el pediatra Austriaco Hans Asperger adoptó la terminología de Bleuler de “psicópatas autistas” en una conferencia que pronunció en el Hospital Universitario de Viena (Asperger, 1938). Posteriormente, Asperger publicó su segunda tesis doctoral en 1944 (primera transcripción en 1943) (Asperger, 1944) donde describió a un grupo de niños y adolescentes con déficits en la comunicación y habilidades sociales, y también con un patrón restrictivo y repetitivo de conductas.

Al mismo tiempo, en 1943 – separados por la distancia, la Segunda Guerra Mundial y al parecer sin estar al tanto del trabajo del otro – Leo Kanner, en el Hospital Universitario Johns Hopkins en los Estados Unidos, describió en su clásico artículo *Alteraciones autistas del contacto afectivo* (Kanner, 1943), a 11 niños con sorprendentes similitudes de comportamiento con los descritos por Asperger. La mayoría de las características principales descritas Kanner, tales como “distanciamiento autista” e “insistencia en la uniformidad”, continúan siendo parte

Conflictos de interés:  
Investigación patrocinada por el Instituto Nacional de Salud (NIH), Fogarty International Center/NIH y Grand Challenges, Canadá.

Patricia Aguayo MD

Centro de Estudios de la Infancia, Facultad de Medicina de la Universidad de Yale, New Haven, EEUU.

Conflictos de interés: no se declaran

Naoufel Gaddour MD

Unidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Universidad de Monastir, Monastir, Tunisia

Conflictos de interés: no se declaran

Özgür Öner MD

Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Facultad de Medicina Universidad de Ankara, Ankara, Turquía.

Conflicto de interés:  
investigación patrocinada por el Instituto Nacional de Salud (NIH), Fogarty International Center/NIH

Edición:

M. Fernanda Prieto

Psicóloga Clínica Infanto Juvenil, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile. Estudiante de Doctorado en Ciencias del Desarrollo y Psicopatología, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

Conflicto de interés: no se declaran

- ¿Tiene preguntas o dudas?
- ¿Quiere hacer algún comentario?

Haga clic en este ícono para ir a la página de Facebook del Manual y compartir su visión respecto al capítulo con otros lectores, hacer preguntas a los autores o editor, o realizar comentarios.

de los criterios para el diagnóstico de TEA en las clasificaciones actuales. Los niños descritos por Asperger difirieron de los de Kanner en que los primeros no tenían retrasos significativos en el desarrollo temprano cognitivo o del lenguaje.

El artículo de Asperger, publicado en alemán, permaneció mayoritariamente desconocido hasta que Uta Frith lo tradujo al inglés (Asperger, 1944), lo que hizo que sus hallazgos fueran más fácilmente accesibles. Estas ideas fueron luego difundidas por Lorna Wing en el Reino Unido (Wing, 1997). Como consecuencia, hubo un reconocimiento gradual que el autismo constituye un espectro, culminando en la adopción de este término en el DSM-5. Así el TEA, con su rango de niveles de gravedad y necesidades de apoyo, incluye lo que se etiquetó en las clasificaciones anteriores como autismo y trastorno de Asperger.

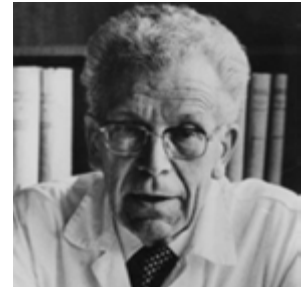
Fue lamentable que el significado original del término de Bleuler y su asociación teórica con la esquizofrenia, combinado con las teorías psicoanalíticas dominantes a mediados del siglo XX, amalgamaran los TEA con los trastornos psicóticos bajo el rótulo de “esquizofrenia infantil”. La aparente retirada observada en los pacientes con TEA fue mal interpretada como similar a la observada en la esquizofrenia – un retraimiento defensivo ante una situación externa intolerable, el resultado de una familia patogénica (como fue luego ampliamente conceptualizado). Desafortunadamente, algunas de estas ideas desacreditadas son sostenidas aún por algunos. La importancia relativa de los TEA en relación con otros problemas de salud continúa siendo subestimada por gobiernos y organismos internacionales (Lavelle et al, 2014). En África, por ejemplo, el trabajo clínico en los TEA no comenzó sino hasta tres décadas después que Kanner y Asperger publicaran su trabajo (Lotter, 1978; Bakare & Munir, 2011).

## CLASIFICACIÓN

La CIE-10 (Organización Mundial de la Salud, 1990) clasifica al autismo bajo los *trastornos generalizados del desarrollo*, un conjunto de cuadros clínicos caracterizados por anomalías cualitativas en la interacción social recíproca, patrones idiosincráticos de comunicación y un repertorio restringido, estereotipado y repetitivo de intereses y actividades. Estas anomalías cualitativas son características del funcionamiento de la persona afectada en todas las situaciones. El DSM-5 (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013) ha realizado cambios significativos en su última edición. Tanto el CIE-10 como el DSM-5 utilizan una lista de comportamientos; exigen que se cumplan una serie de criterios para justificar el diagnóstico y las dos taxonomías son revisadas periódicamente para incorporar los nuevos hallazgos de la investigación. El DSM-5 se publicó en mayo de 2013 y se espera que la OMS apruebe la revisión de la CIE-10 (CIE-11) para el 2018. Los borradores actuales de la CIE-11 parecen incorporar modificaciones parecidas a las del DSM-5.

Algunos de los cambios incorporados en el DSM-5 han sido controvertidos en los círculos científicos y sociales. Se necesitan más estudios para evaluar el impacto de estas modificaciones en cuanto a la investigación, la práctica clínica y las políticas de salud pública. El DSM-5 ha eliminado la distinción entre el autismo, el trastorno de Rett, el trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, incluidos en el DSM-IV, creando una categoría única de TEA, caracterizada por:

- Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción



Hans Asperger (1906-1980), pediatra austriaco, describió los síntomas del autismo en 1938.



Leo Kanner (1894-1981), psiquiatra norteamericano, describió el autismo en 1943.



Lorna Wing, médico psiquiatra inglesa, promovió el concepto del espectro del autismo. Fue una de las fundadoras de la Sociedad Nacional de Autismo del Reino Unido

social en contextos múltiples,

- Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que suceden en la actualidad o se detallan en los antecedentes clínicos,
- Deterioro clínicamente significativo a nivel social, laboral o en otras áreas importantes del funcionamiento,
- Síntomas presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la exigencia social supere las limitadas capacidades), y
- Que no se expliquen por la discapacidad intelectual o por el retraso global del desarrollo.

El DSM-5 ha eliminado por tanto el diagnóstico separado del síndrome de Asperger al tiempo que formalizó el concepto de “espectro” propugnado por Lorna Wing, quien favoreció considerar el trastorno de Asperger como una subcategoría en un constructo unificado de TEA (Wing et al, 2011). Muchas personas piensan que aunque oficialmente estas demarcaciones desaparezcan, es probable que continúen utilizándose en círculos clínicos y sociales. Para una breve descripción de estos cambios, haga clic en el hipervínculo del video de Susan Swedo en la página anterior; para una descripción más detallada acceda al hipervínculo de la presentación de Andrés Martín.

Varios aspectos incorporados en el DSM-5 han sido favorablemente recibidos, como la ubicación de los TEA bajo el título más apropiado de “trastornos del neurodesarrollo” – en lugar de “trastornos generalizados del desarrollo”— y la recomendación de considerar “especificadores” (descriptores), para tipificar subgrupos más homogéneos de individuos, que comparten ciertas características (una afección médica, genética o ambiental conocida; impacto intelectual y/o del lenguaje, otro trastorno mental o del comportamiento del neurodesarrollo, o catatonia). Esta mejora se acompaña del reconocimiento de algunos síntomas que, a pesar de ser experimentados por los pacientes, no fueron considerados en las clasificaciones anteriores: los relacionados con la hiper o hipo-reactividad a los estímulos sensoriales o el interés inusual en los estímulos sensoriales del ambiente, por ejemplo, la indiferencia aparente al dolor o la temperatura, la respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, el olfateo o la palpación excesiva de objetos, o la fascinación visual por las luces o el movimiento.

Finalmente, como un paso positivo hacia la aclaración de las necesidades funcionales del individuo y la planificación del apoyo requerido, el DSM-5 ofrece una tabla que describe los niveles de gravedad, que se pueden resumir como:

- **Grado 1:** *Necesita ayuda* (p.ej., sin apoyo *in situ*, las deficiencias en la comunicación social causan problemas reconocibles. Dificultad para iniciar interacciones sociales y respuestas atípicas o insatisfactorias a la apertura social de otras personas. Inflexibilidad del comportamiento que interfiere significativamente con el funcionamiento adecuado en uno o más contextos.)
- **Grado 2:** *Necesita una ayuda notable* (p.ej., deficiencias llamativas para la comunicación social verbal y no verbal; problemas sociales aparentes incluso con ayuda *in situ*; limitado inicio de interacciones sociales. La inflexibilidad de comportamiento, dificultad para adaptarse a los



Haga clic en la imagen para ver una presentación de Andrés Martín (Universidad de Yale, EEUU) acerca de **la nueva definición del TEA en el DSM-5** (disponible en inglés, vasco, español y francés); de la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo (INSAR por sus siglas en inglés) realizada en Donostia/ San Sebastián (España) en 2013. (28:23)

### Especificadores

Los especificadores son extensiones de un diagnóstico que aclaran el curso, la gravedad o las características especiales (descriptores). En el caso del TEA, algunos de los especificadores disponibles son: gravedad actual, con o sin discapacidad intelectual, asociada a una condición médica o genética conocida, etc.



Haga clic en la imagen para escuchar hablar a la Dra. Temple Grandin sobre la hiperreactividad a los estímulos sensoriales. Ella es escritora, bióloga y educadora, y presenta autismo (0:47)

cambios u otros comportamientos restringidos o repetitivos, que aparecen con frecuencia e interfieren con el funcionamiento adecuado en diversos contextos)

- **Grado 3: Necesita ayuda muy notable** (p.ej., deficiencias graves para la comunicación verbal y no verbal que generan graves alteraciones del funcionamiento, inicio muy limitado de las interacciones sociales y respuesta mínima a la apertura social de otras personas. La inflexibilidad del comportamiento, la dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos o repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos)

Quizás el cambio más controvertido del DSM-5 ha sido la creación de una nueva categoría – *trastorno de la comunicación social (pragmático)* – separada de los TEA. Según muchos colegas, el trastorno de la comunicación social (pragmático) es idéntico al que se describía en el DSM-IV como trastorno generalizado del desarrollo no especificado, una trastorno que representa, en ciertos programas especializados en TEA, hasta el 50% de sus pacientes.

La investigación inicial sobre el impacto de los criterios del DSM-5 ha producido resultados contradictorios, algunos positivos y otros negativos. Parece que, por el momento, los nuevos criterios proporcionan una mayor especificidad, a expensas de reducir la sensibilidad, especialmente para los pacientes de mayor edad, aquellos con discapacidad intelectual comórbida, aquellos con trastorno de Asperger y cuadros clínicos parciales (Grzadzinski, 2013; Volkmar, 2013). Se ha insistido que el proporcionar más especificadores sería una forma útil de identificar aspectos clave en estos pacientes (Lai, 2013).

Finalmente, para complicar aún más los problemas relativos a la clasificación, el influyente Instituto Nacional de Salud Mental de los Estados Unidos ha lanzado,



Haga clic en la imagen para acceder al sitio web acerca del TEA, del Centro de Control de Enfermedades, que posee gran cantidad de información útil.

**Tabla C.2.1 Prevalencia de los trastornos del espectro del autismo, Red de Vigilancia del Autismo y las Discapacidades del Desarrollo (ADDM) 2000-2010 (combinando datos de todos los puntos geográficos)**

Año de encuesta	Año de nacimiento	Prevalencia cada 1,000 niños (rango)	Frecuencia
2000	1992	6.7 (4.5–9.9)	1/150
2002	1994	6.6 (3.3–10.6)	1/150
2004	1996	8.0 (4.6–9.8)	1/125
2006	1998	9.0 (4.2–12.1)	1/110
2008	2000	11.3 (4.8–21.2)	1/88
2010	2002	14.7 (14.2–15.1)	1/68

Fuente: [Página Web CDC](#)

para la investigación, sus *criterios de dominio de la investigación* (RDoC), una nueva manera de clasificar psicopatología basada en las dimensiones del comportamiento observable y medidas neurobiológicas.

## EPIDEMIOLOGÍA

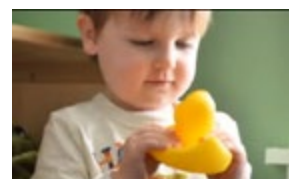
Anteriormente el autismo fue considerado una condición relativamente rara. Sin embargo, los datos epidemiológicos recientes han alterado radicalmente esta percepción. En base a grandes encuestas realizadas en los Estados Unidos, el [Centro de Control y Prevención de Enfermedades](#) (CDC), estima que la prevalencia de TEA es de 1 en 68 niños, de todos los grupos raciales, étnicos y socioeconómicos, aunque es cinco veces más común entre los varones (1 en 42) que las niñas (1 en 189). La página web del CDC también ofrece datos de numerosos estudios en Asia, Europa y América del Norte, mostrando una prevalencia promedio de TEA de aproximadamente el 1%. Un reciente estudio en Corea del Sur, que examinó a los niños escolarizados en el sistema ordinario, informó una prevalencia del 2,6% (3,7% entre los niños y 1,5% entre las niñas) (Kim et al, 2011). Otro estudio en Inglaterra estimó la prevalencia de TEA en casi el 1% en adultos (Brugha et al, 2011).

Sin embargo, los estudios epidemiológicos son difíciles de comparar entre sí. Existen diferencias en la composición de la población encuestada; los mecanismos de reclutamiento; el tamaño de la muestra; el diseño; información comunitaria sobre el tema, tasas de participación, criterios diagnósticos e los instrumentos utilizados y la inclusión o no de criterios de impacto negativo (Fombonne, 2009). Sin embargo, utilizando la misma metodología durante un período de diez años, la Red de Vigilancia del Autismo y las Discapacidades del Desarrollo del CDC ha encontrado tasas crecientes de TEA en los Estados Unidos (Tabla C.2.1).

Si bien los estudios no descartan factores demográficos temporales o externos (como la gestación en padres mayores, la supervivencia de bebés prematuros o de bajo peso al nacer de alto riesgo, el diagnóstico temprano de niños con mayor CI que espontáneamente progresan con el tiempo y que no habrían sido diagnosticados hace años, o solamente incluir a niños mayores que reciben apoyo especial), los expertos en el campo explican esta creciente prevalencia por el aumento de la conciencia social y la mejora en el reconocimiento y la detección del trastorno. Esto puede explicar por qué la prevalencia de TEA es menor en China (6,4 en 10.000) (Li et al, 2011). Aun cuando existe abundante investigación sobre TEA en Europa y América del Norte, no existe un sólo estudio epidemiológico de TEA basado en la comunidad en la África subsahariana (Bakare & Munir, 2011). Existen estudios pequeños que examinan la prevalencia de TEA en niños con discapacidad intelectual en el norte y el sur de África subsahariana, pero no hay estudios de TEA en aquellos sin discapacidad intelectual (Bello-Mojeed et al, 2013). Sin embargo, se ha informado de un aumento significativo del TEA entre los niños de madres ugandesas (Gillberg et al, 1995) y de mujeres somalíes que viven en Suecia (Barnevick-Olsson et al, 2008).

## DETECCIÓN TEMPRANA

Se reconoce que la detección temprana constituye un avance importante ya que permite una pronta intervención que puede mejorar el pronóstico en una



Para facilitar el reconocimiento de los primeros signos de TEA entre profesionales, padres y proveedores de intervención temprana, la Dra. Rebecca Landa del Instituto Kennedy Krieger ha desarrollado un breve video tutorial sobre signos de TEA en niños de un año de edad. El material consiste en seis video clips que comparan niños que no muestran signos de TEA con niños que sí los muestran. Haga clic en la imagen para verlos (9:02).

**Figura C.2.1 Señales de alerta para identificar trastornos del espectro del autismo y los retrasos en el desarrollo**

**Señales de Alerta en los TEA y en los Retrasos del Desarrollo durante el segundo año de vida**

**Señales de Alerta de TEA**

- No mostrar objetos a los demás
- No coordinación de la comunicación no-verbal
- No compartir intereses o placer
- Movimientos repetitivos de los objetos
- No mantener una mirada adecuada
- No responder al nombre
- No mostrar una expresión cálida, divertida
- Prosodia extraña
- Movimientos repetitivos o posturas extrañas del cuerpo

**Señales de Alerta de TEA y Retraso del Desarrollo**

- No señalar con el dedo índice
- No jugar con una variedad de juguetes
- No responder a los datos clave del contexto
- No realizar vocalizaciones comunicativas utilizando consonantes

Fuente: Adaptado de [First Words](#)

proporción significativa de niños con TEA, pero también porque aclara las dudas y la angustia de los padres y permite una planificación adecuada de la futura escolarización y el requerido apoyo comunitario.

Desde hace un tiempo se sabe que existe una más alta incidencia de TEA entre hermanos de casos previamente diagnosticados; este hallazgo condujo a un exploración más detallada de los hermanos recién nacidos y el seguimiento durante sus primeros años de vida. El intento por identificar los primeros signos de desarrollo que preceden a un diagnóstico de TEA en los hermanos que eventualmente desarrollan el trastorno ha sido un área fructífera de investigación. El cambio, desde la visión retrospectiva del desarrollo anormal hasta el seguimiento prospectivo de los niños con riesgo, ha llevado a notables avances. Se ha demostrado que en estos niños con alto riesgo, hay una falta de hallazgos durante los primeros seis meses en aquellos que más tarde desarrollan TEA, excepto quizás retrasos inespecíficos en el desarrollo motor.

Sin embargo, en los segundos seis meses, los problemas de interacción social comienzan a ser evidentes (Zwaigenbaum et al, 2005). A los dos años de edad, los niños en el espectro muestran problemas claros en la comunicación social, el juego, el lenguaje y la cognición, así como otras dificultades sensoriales y motoras (Zwaigenbaum et al, 2009). Estos hallazgos confirman la noción de que los TEA pueden ser identificados en algunos casos antes de lo habitual, y que para muchos niños los 24 meses de edad coinciden con un pico en el inicio de nuevos síntomas que deberían de facilitar la identificación. [Haga clic aquí](#) para acceder a una presentación en Internet, de una hora de duración, con el Dr Zwaigenbaum, quien



[Haga clic en la imagen para visualizar una ponencia realizada por Rebecca Landa \(Instituto Kennedy Krieger, Baltimore, EEUU\) sobre el "Diagnóstico precoz y curso en el TEA" \(disponible en inglés, vasco, español y francés\); de la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo \(INSAR\) realizada en Donostia/San Sebastián \(España\) en 2013. \(34:32\)](#)

**Tabla C.2.2 Mitos sobre el cribado de problemas del desarrollo**

Mito # 1	<i>“No existen instrumentos de cribado adecuados para los preescolares”</i>
Verdad	Aunque esto podía haber sido cierto hace décadas, hoy existen instrumentos de cribado fiables. Muchos de ellos tienen una sensibilidad y una especificidad superiores al 70%
Mito # 2	<i>“Se necesita una gran cantidad de formación previa para administrar instrumentos de cribado de una manera correcta”</i>
Verdad	No se requieren grandes capacitaciones para la mayoría de los instrumentos de cribado. Muchos de ellos pueden ser administrados por paraprofesionales
Mito # 3	<i>“El cribado toma mucho tiempo”</i>
Verdad	Muchos de los instrumentos de tamizaje requieren menos de 15 minutos para ser administrados, y algunos utilizan solamente dos minutos de tiempo del profesional
Mito # 4	<i>“No son válidas las herramientas que incorporan información de los padres”</i>
Verdad	Las preocupaciones de los padres son generalmente válidas y predicen los retrasos en el desarrollo. La investigación ha demostrado que las preocupaciones de los padres detectan entre el 70% y el 80% de los niños con discapacidades

Fuente: CDC / Página Web Autismo

revisa la investigación sobre los llamados “bebés hermanos” (bebés con riesgo) de niños con TEA así como también las implicaciones de estos avances en la detección precoz de los trastornos.

Existe información relevante que guía a los clínicos y que proviene de una investigación longitudinal realizada por el Proyecto “Primeras Palabras” (First Words Project, en inglés, de la Universidad Estatal de Florida) que identificó señales de alarma para los TEA, aunque hay que insistir que no hay ningún síntoma patognomónico que garantice la presencia de TEA. No todos los niños con TEA muestran todos y cada uno de los síntomas todo el tiempo - esto debería evitar que los médicos digan “este niño no tiene autismo, porque lo vi mirando a los ojos a los demás” o cosas similares. El Proyecto “Primeras Palabras” identificó nueve señales de alerta que ayudan a distinguir a los niños con TEA de los niños con discapacidades del desarrollo, y/o con desarrollo normal, y cuatro señales de alerta que distinguen a los niños con TEA y discapacidades del desarrollo, de los niños con desarrollo normal (Wetherby et al, 2004).

Se han desarrollado muchos cuestionarios como posibles herramientas para la evaluación del desarrollo de los niños, así como para el cribado de TEA; de hecho, son demasiados para poderlos enumerar aquí. En la [tabla de la Academia Americana de Pediatría](#) es posible encontrar la descripción de estas herramientas de detección de anomalías del desarrollo; conocer si existen traducciones en otros idiomas que no sean el inglés; averiguar su sensibilidad y especificidad, y saber dónde se pueden encontrar.

En la Tabla C.2.2 se resumen los mitos comunes que comparten muchos profesionales y responsables del diseño de políticas de evaluación del desarrollo infantil. También hay una variedad de diagramas prácticos de flujo clínico, diseñados principalmente por las sociedades profesionales nacionales, pero el realizado por la Academia Americana de Pediatría representa actualmente el estándar de oro para la

Haga clic en la imagen inferior para acceder a una versión en inglés del M-CHAT, en línea, gratis, con cálculo automático de la puntuación, los materiales necesarios y sus referencias bibliográficas





detección de TEA en los países desarrollados (Johnson & Meyers, 2007).

## Documentos de Cribado para TEA

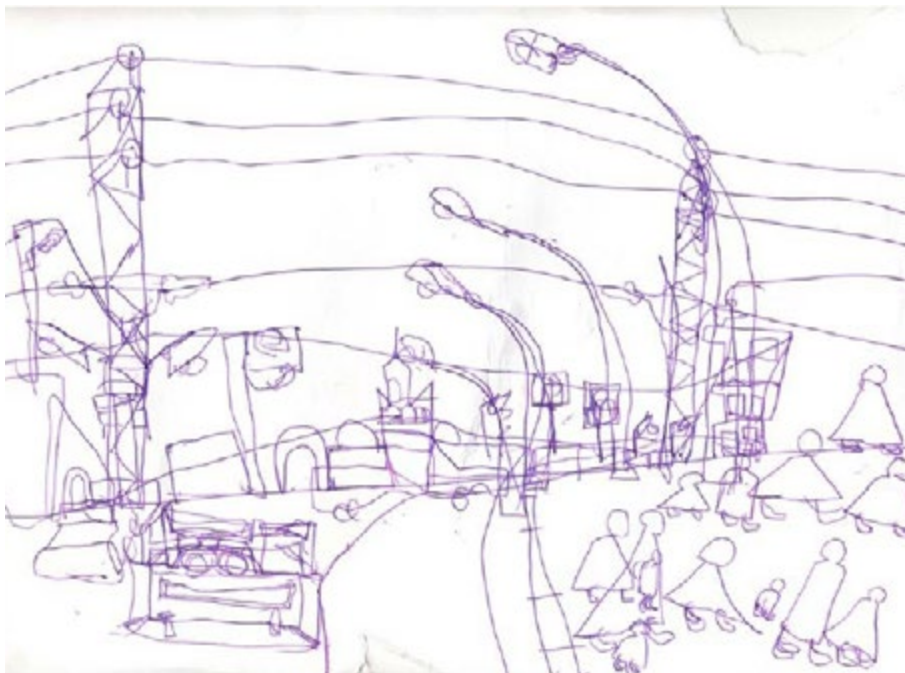
Entre los muchos instrumentos disponibles ([Haga clic aquí para una lista: Tabla 1 en los Parámetros de Práctica de la AACAP](#)), actualmente hay dos que merecen una mención especial, ya que son de uso libre; consideran diferentes grupos de edad (uno para los niños más pequeños y el otro para los mayores); han sido adaptados transculturalmente y traducidos a muchos idiomas, y han sido estudiados en diversos países. Estos son la Lista Modificada para Señales de Autismo en Niños Pequeños (M-CHAT por sus siglas en inglés) (Robins et al, 2001) y la Escala de Trastornos del Espectro del Autismo en la Infancia (CAST por sus siglas en inglés) (anteriormente conocido como el Test del Síndrome de Asperger en la Infancia) ([Haga clic aquí para acceder a una versión en línea de la escala](#))

El M-CHAT puede ser complementado con [la Entrevista de Seguimiento del M-CHAT](#), también disponible en la página Web del M-CHAT. Se recomienda que los usuarios del M-CHAT también incorporen la Entrevista de Seguimiento de M-CHAT en la evaluación de cribado, dado que hallazgos recientes muestran que el uso de la entrevista de seguimiento reduce en gran medida los casos que son falsos positivos, evitando así derivaciones clínicas innecesarias. El CAST también está disponible gratuitamente para fines no comerciales y en muchos idiomas en la página Web del [Centro de Investigación de Autismo de la Universidad de Cambridge](#).

La Academia Americana de Pediatría recomienda cribar el TEA en todos los niños entre 18 y 24 meses de edad, utilizando un procedimiento escalonado (Johnson & Meyers, 2007). Sin embargo, existen dificultades prácticas y éticas, y es cuestionable si el cribado debe de aplicarse rutinariamente en todo el mundo. En primer lugar, las propiedades psicométricas de estos instrumentos están lejos de ser perfectas. Algunos, como el M-CHAT, identifican una proporción de casos que resultan no tener TEA (falsos positivos), aunque las autoridades sanitarias



Bernard Rimland, PhD (1928-2006), psicólogo norteamericano, fundador y director del Instituto de Investigación en Autismo, y fundador de la Sociedad Americana de Autismo. Él abrió el camino para la comprensión actual del autismo, introduciendo la noción de que se trataba de un trastorno del desarrollo del cerebro.



Existen dificultades prácticas y éticas en el cribado de TEA y se debate si este cribado debiera ser aplicado de modo rutinario en todos los países

Dibujo por Khalil, un niño de 11 años con TEA

pueden no considerar esto un problema, ya que detecta niños que de todos modos requieren apoyo por otras dificultades (p.ej., retrasos en el desarrollo, problemas en el habla). También existen falsos negativos: una proporción de niños que tienen el trastorno no son identificados por el cribado. Un estudio que combinó la observación de la interacción social del niño y lo informado por los padres, mostró un aumento significativo en la sensibilidad y especificidad de la detección. Uno de estos instrumentos que incorpora esto es la Escala de Observación Directa de Tres Elementos (TIDOS por sus siglas en inglés) (Oner et al, 2013). Fue desarrollado en un país de ingresos medios, pero también puede ser útil en entornos de ingresos bajos y medios.

Al-Qabandi et al (2011) desafían la creencia de que el cribado debe realizarse ya que existe un tratamiento eficaz (por ejemplo, intervención conductual temprana). Aunque son prometedores, los tratamientos no son igualmente eficaces en todos los niños con TEA y estamos solo comenzando a comprender quién será el más beneficiado con qué tratamiento, pero quedan muchas preguntas sin respuesta y aún no hay *cura*. Es ampliamente aceptado que la detección de una afección sin tener los recursos o un tratamiento eficaz (como ocurre con los TEA en la mayoría de las regiones del mundo) puede ser poco ética. En la misma línea, no está claro si los niños pequeños con TEA son más fácilmente identificables utilizando instrumentos universales de cribado administrados por profesionales que, por ejemplo, a través de una campaña comunitaria que fomente el conocimiento en general de las personas. A pesar de todas estas controversias, se acepta que el aumento de la información social y la educación de las familias, profesorado y personal sanitario para reconocer el TEA es un paso adelante.

Es probable que los mecanismos utilizados para detectar el TEA sean diferentes para cada país y región, dependiendo de la cultura y las prácticas de crianza de los niños, pero dependerán principalmente de la disponibilidad de un sistema de evaluación estructurada del desarrollo (no la comprobación aislada de una condición específica). La mayoría de los niños en el mundo no tienen acceso a programas para el “bebé sano” y no acceden a un sistema organizado de evaluación del desarrollo. Por tanto, el acceso a la salud debe incluir el empoderamiento de las comunidades y de los sistemas de salud para identificar las discapacidades más frecuentes en una comunidad determinada. En los países desarrollados éstas incluyen discapacidad intelectual, parálisis cerebral, sordera, ceguera y TEA. En otras partes del planeta, las prioridades para la vigilancia pueden ser muy diferentes. En resumen, proponemos que se lleve a cabo un control - diseñado de manera específica para cada contexto concreto - del desarrollo de toda la infancia, con la administración posterior de instrumentos de cribado en los sospechosos de tener TEA.

## ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO

En los Estados Unidos, en los años cincuenta y principios de los sesenta, se creyó que el autismo se debía al trato defectuoso de los niños por parte de unos padres fríos y rechazadores, que dejaban al niño sin otra alternativa que buscar consuelo en la soledad, como había planteado Bruno Bettelheim. En su libro “La Fortaleza Vacía: el autismo infantil y el nacimiento del ser”, Bettelheim comparó el autismo a ser un prisionero en un campo de concentración (algo que él mismo



Haga clic en la imagen para ver la ponencia realizada por Thomas Bourgeron (Instituto Pasteur, Paris, Francia) acerca de “**Explicando el TEA: aspectos genéticos**” (disponible en inglés, vasco, español y francés); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación de Autismo (INSAR) realizada en Donostia/San Sebastián (España) en 2013. (26:42)

había experimentado en Alemania durante la Segunda Guerra Mundial) (Finn, 1997). En 1964, Bernard Rimland abrió el camino para la comprensión actual del autismo introduciendo la noción que se trataba de un trastorno del desarrollo del cerebro con su decisivo libro “Autismo Infantil: El síndrome y sus implicaciones para una teoría neural del comportamiento” (Rimland, 1964).

## Factores genéticos

La evidencia de la importancia de los factores genéticos en la etiología del autismo proviene de diversas fuentes, incluyendo los estudios en gemelos y familias (Muhle et al, 2004). El autismo es, por ejemplo, 50 a 200 veces más prevalente en hermanos de casos de autismo que en la población general. Entre los familiares de casos que no presentan autismo, existe también una mayor prevalencia de formas más leves de dificultades de desarrollo, relacionadas con la comunicación y las habilidades sociales (fenotipo amplio). Las tasas de concordancia para el autismo oscilan entre 36% y 96% en gemelos monocigóticos, pero sólo entre 0% y 27% en gemelos dicigóticos (Shaddock & Shaddock, 2008).

Aun cuando se ha estimado que la probabilidad de herencia del autismo es tan alta como el 90% (Freitag, 2007), los factores genéticos son heterogéneos, complejos y, en su mayor parte, poco comprendidos. Los mecanismos precisos se están explorando a través del cribado de todo el genoma, la citogenética y la evaluación de genes candidatos (Muhle et al, 2004). En estudios de genes candidatos, se han replicado hallazgos de un aumento del riesgo de autismo con variantes en genes individuales en los cromosomas 2, 3, 4, 6, 7, 10, 15, 17 y 22 (Freitag et al., 2010). Los estudios citogenéticos han implicado anomalías en el



Haga clic en la imagen para acceder a la ponencia realizada por Joe Piven (Instituto Carolina para las Discapacidades del Desarrollo, Carolina del Norte, EEUU) acerca de “**Explicando el TEA: aspectos neurobiológicos**” (disponible en inglés, vasco, español y francés); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo (INSAR) realizada en Donostia/San Sebastián (España) en 2013 (30:00).



Trabajo en arcilla realizado por Santiago, un niño de 11 años con TEA. Fotografía: Lynn Albrink

locus 15q11-q13 de individuos con autismo (Muhle et al, 2004; Smalley, 1991). Los estudios de asociación en todo el genoma han encontrado efectos leves sobre el riesgo de autismo con variantes genéticas en los loci 5p14.1 y 5p15 (Ma et al, 2009; Weiss et al, 2009). Además, la variación en el número de copias replicadas, que se encuentran en los estudios de asociación de todo el genoma, son más comunes en los individuos con autismo que en los controles, y se localizan en regiones cromosómicas 1q21, 2p16.3, 3p25-26, 7q36.2, 15q11-13, 16p11.2 and 22q11.2 (Freitag et al, 2010). Las direcciones futuras para la investigación genética en el autismo residen en la identificación de interacciones gen-ambiente específicas. Haga clic aquí para acceder a una [revisión detallada reciente de la genética en el TEA y las directrices para estudios genéticos del Colegio Americano de Genética y Genómica \(Schaefer & Medelsohn, 2013\)](#).

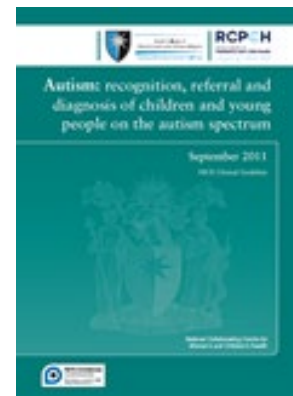
### Hallazgos neuroanatómicos y de neuroimagen

Los hallazgos neuroanatómicos y de neuroimagen, aún cuando no diagnósticos, han revelado consistentemente un aumento del volumen cerebral que afecta tanto a la sustancia gris como a la blanca, así como ventrículos agrandados. Los hallazgos de neuroimagen incluyen también anomalías en la química cerebral, la síntesis de serotonina y la electrofisiología cerebral (Courchesne et al, 2004; Hazlett et al, 2005; Lainhart, 2006).

El *espectro* autista se entiende actualmente como un problema en el neurodesarrollo, lo que significa que existen diferencias observables en el patrón de desarrollo del cerebro. Por ejemplo, se ha documentado el crecimiento excesivo temprano del cerebro en los dos primeros años de vida (Courchesne et al, 2001) y, en el desarrollo posterior, existen diferencias claras en la función y estructura del “circuito empático” del cerebro (amígdala, corteza prefrontal ventromedial, unión temporo-parietal, corteza orbitofrontal, cíngulo anterior y otras regiones cerebrales relacionadas) (Lombardo et al, 2011). También existen diferencias en la conectividad entre las funciones del lóbulo frontal y parietal, que se piensa que se relacionan con el estilo cognitivo, en particular una dependencia excesiva de los detalles de procesamiento, y una relativa falta de confianza en el procesamiento de la información global o holística (Belmonte et al, 2004). Estudios de imágenes de tensor de difusión han sugerido alteraciones en el desarrollo de los tractos de sustancia blanca (Wolf et al, 2012). Estudios recientes (Stoner et al, 2014) han identificado pequeños parches de corteza desorganizada en la mayoría de las muestras post-mortem obtenidas de niños autistas pequeños. Estos parches se producen en las regiones que median las funciones perturbadas en el autismo: social, emocional, comunicación y lenguaje. Tales anomalías pueden representar un conjunto común de características neuropatológicas del desarrollo que están a la base del autismo y probablemente resultan de la desregulación de la formación de capas y de la diferenciación neuronal específica por capas en las etapas de desarrollo prenatal.

### Factores ambientales

Particularmente en Internet, se les ha atribuido un papel en la etiología de TEA a una serie de factores ambientales, entre ellos el mercurio, el cadmio, el níquel, el tricloroetileno y el cloruro de vinilo (Kinney et al, 2010). Es importante



Haga clic en la imagen para acceder a la guía NICE: “Autismo: Identificación, Derivación y Diagnóstico de Niños y Jóvenes en el Espectro del Autismo”

señalar que el vínculo previamente sugerido, entre la vacuna trivírica (MMR) y los trastornos del espectro del autismo (Wakefield et al, 1998), ha sido plenamente desacreditado por los organismos internacionales, entre los que se incluyen el Centro de Control y Prevención de Enfermedades, el Instituto de Medicina de la Academia Nacional de Ciencias de los Estados Unidos, el Servicio Nacional de Salud del Reino Unido y la Biblioteca Cochrane. El artículo de Wakefield et al (1988) publicado en Lancet que sugería la asociación entre la vacuna trivírica (MMR) y el autismo fue declarado fraudulento y fue retirado oficialmente (Goodlee et al, 2011).

También se han propuesto asociaciones entre diferentes factores ambientales que contribuyen a la deficiencia de vitamina D y un mayor riesgo de autismo (Grant & Soles, 2009). Los estudios poblacionales en Escandinavia observaron que el uso de suplementos de ácido fólico prenatal alrededor del momento de la concepción se asoció con un menor riesgo de trastorno del espectro del autismo (Surén et al, 2013), mientras que el uso materno de valproato durante el embarazo se asoció con un riesgo significativamente mayor de TEA y autismo infantil en la descendencia, incluso después de ajustar por la epilepsia materna (Christensen et al, 2013).

## Factores epigenéticos

Existen indicios de que, además de factores genéticos y ambientales, los factores epigenéticos juegan también algún papel a través del hecho de que varios síndromes genéticos comórbidos con TEA muestran desregulación de marcas epigenéticas, que ayudan a regular la expresión génica (Grafodatskaya et al, 2010). La línea epigenética de investigación es también prometedora, al ofrecer un modelo explicativo para entender la supuesta incidencia incrementada de autismo sugerida por los hallazgos epidemiológicos.

## Factores de riesgo

La guía NICE (2011) *Autismo: Identificación, Derivación y Diagnóstico de Niños y Jóvenes en el Espectro del Autismo*, al tiempo que hace hincapié en la baja calidad de la evidencia disponible, enumera los factores de riesgo para los TEA que son clínicamente y estadísticamente importantes, como son:

- Un hermano o hermana con autismo
- Un hermano o hermana con otro TEA
- Antecedentes parentales de esquizofrenia/psicosis
- Antecedentes parentales de trastornos afectivos
- Antecedentes paternos de otro trastorno mental o del comportamiento
- Edad materna mayor de 40 años
- Edad paterna entre 40 y 49 años (TEA)
- Edad paterna mayor de 40 años (autismo)
- Peso al nacer de menos de 2500 gramos
- Prematuridad (por debajo de 35 semanas)
- Ingreso en una unidad neonatal de cuidados intensivos
- Identificación de dismorfias al nacer

- Género masculino
- Amenaza de aborto anterior a las 20 semanas
- Residir en una ciudad grande, una capital
- Residir en el área suburbana de una ciudad grande, una capital.

En relación con las condiciones médicas asociadas con TEA, con la misma baja calidad de la evidencia, la guía NICE enumera la prevalencia de TEA en diversas afecciones médicas (prevalencia de TEA entre paréntesis):

- Discapacidad intelectual (8%-27.9%)
- Síndrome de Fragilidad X (24%-60%)

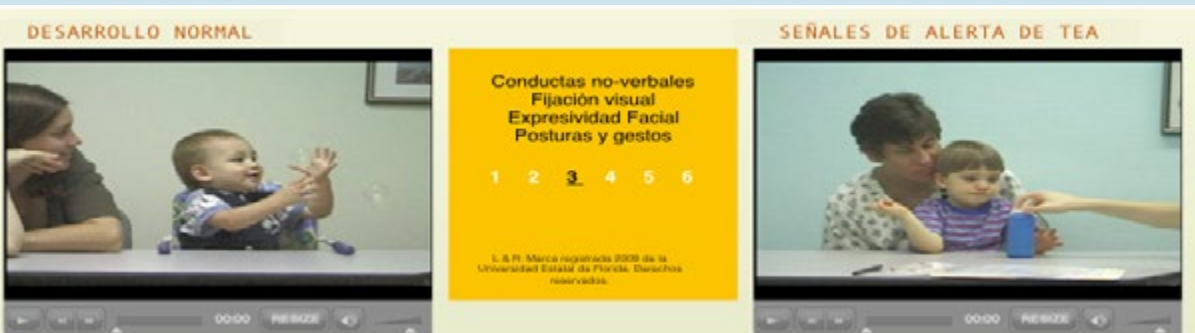
**Figura C.2.2** Fotografías que ilustran las “señales de alerta”; los video clips están disponibles en el **Glosario de Videos de Autism Speaks (“El Autismo Habla”, en inglés)**



Un niño con desarrollo normal a los 12 meses de edad (izq.) desplaza la mirada del juguete hacia el profesional y luego coordina su mirada con una sonrisa. Un niño con TEA (der.) se focaliza en el juguete y no mira o interactúa con el adulto.



Un niño con TEA a los 18 meses de edad (izq.) mira el jarro de burbujas y las manos de su madre, pero no desplaza la mirada desde el jarro hacia la cara de su madre para indicar lo que desea. El mismo niño, de 27 meses de edad (der.) ha participado en un programa de intervención temprana, y aun cuando continúa presentando dificultades en el lenguaje, ahora es capaz de mirar la cara de su madre de manera coordinada, mientras realiza un gesto o un signo, o dice una palabra.



Un niño con desarrollo normal a los 15 meses de edad (izq.) muestra expresividad facial; los movimientos de la cara son utilizados para expresar sus emociones y para comunicarse con los otros de manera no verbal. Un niño con TEA a los 20 meses de edad (der.) muestra una marcada dificultad para utilizar la expresión facial y otras conductas no verbales.

- Esclerosis tuberosa (36%-79%)
- Encefalopatía neonatal / encefalopatía epiléptica / espasmos infantiles (4%-14%)
- Parálisis cerebral (15%)
- Síndrome de Down (6%-15%)
- Distrofia muscular (3%-37%)
- Neurofibromatosis (4%-8%).

Se ha documentado que algunas enfermedades neonatales, como infecciones post-encefalitis y sepsis pueden preceder el inicio de los síntomas de los TEA, especialmente en el África subsahariana. También se le ha atribuido un papel etiológico en TEA a ciertos factores autoinmunes. Esto resultaría, si finalmente es demostrado, de las reacciones entre los anticuerpos maternos y el feto (Bakare & Munir, 2011).

En resumen, aunque se ha estimado que los factores hereditarios son extremadamente altos en el autismo, los desafíos afrontados para la comprensión de la etiología del autismo surgen de que los factores genéticos son heterogéneos, complejos y el que la interacción entre genes y medio ambiente es poco comprendida. Existen ambiciosos estudios longitudinales individuales y familiares en curso que prometen darnos datos útiles al respecto.

Las direcciones futuras, para la investigación genética del autismo, residen en la identificación de interacciones específicas gen-ambiente. La investigación debe superar el desafío de dilucidar los roles de la heterogeneidad genética, los mecanismos epigenéticos y los modificadores ambientales. Se espera que los avances tecnológicos, combinados con los proyectos longitudinales, nos ayudarán a comprender, en un futuro próximo, las complejidades etiológicas de estos trastornos y avanzar en formas específicas de tratarlos y de prevenirlos.

## ASPECTOS CLÍNICOS

### Limitación cualitativa para la interacción social y la comunicación social

De las características nucleares de síntomas que definen el trastorno autista, la limitación para la interacción social y la comunicación son las centrales. Esto incluye la deficiencia en comportamientos no verbales utilizados para regular las interacciones sociales; el fallo en el desarrollo de relaciones con compañeros que sean adecuadas al nivel del desarrollo del niño, y la falta de intención espontánea en compartir el disfrute, intereses o logros con otros (por ejemplo, por la falta de mostrar, traer o señalar objetos de interés a la atención de otros). Los niños con limitaciones en estas áreas carecen de reciprocidad social o emocional.

El iniciar y mantener una atención compartida con un interlocutor resulta muy importante para el aprendizaje social, y se asocia con el desarrollo cognitivo y del lenguaje. El déficit de la atención compartida es un síntoma temprano muy importante, que puede identificarse, incluso, en niños muy pequeños con autismo.

La investigación sobre la *teoría de la mente* ha mostrado que la capacidad de los niños para imitar a otros está en el origen de la capacidad para comprender la



Haga clic en la imagen para acceder a la ponencia realizada por Francesca Happé (King's College London, Reino Unido) acerca de "**Comprendiendo a la persona con TEA**" (disponible en inglés, vasco, español y francés); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo (INSAR) realizada en Donostia/San Sebastián (España) en 2013. (41:45)

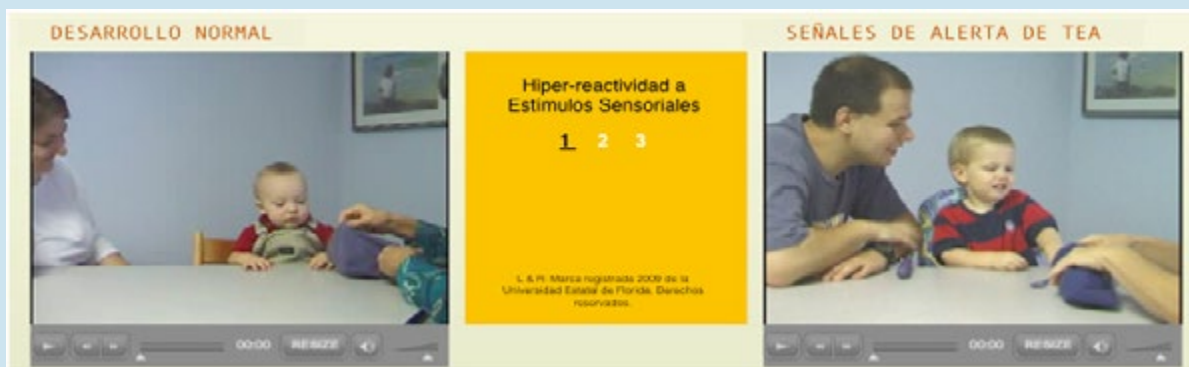
#### Atención compartida

Este término describe la capacidad de los niños para poder mirar los ojos y al rostro de otra persona para obtener información sobre cómo se siente esa persona, a dónde está mirando o lo que está tratando de hacer. También es la capacidad de seguir la mirada de otra persona para luego mirar al mismo objeto y ser capaz de compartir la atención con la persona sobre ello; lo que es más difícil en una actividad en la que no se puede predecir lo que la otra persona va a hacer, sentir o planificar. Ciertas situaciones sociales requieren cambiar la atención con frecuencia para monitorizar a la otra persona.

perspectiva de los demás. La teoría de la mente permite tener una idea del estado mental de los demás y, hasta cierto punto, predecir sus acciones.

La teoría de la mente también está relacionada con la capacidad de comprender el engaño y las emociones de otras personas (empatía). La limitación en la teoría de la mente afecta negativamente para el juego imaginativo, la empatía, el compartir, la reciprocidad social y emocional, y las relaciones con compañeros. La limitación en la teoría de la mente puede observarse en todas las personas con TEA, independientemente de su edad y su inteligencia, cuando se utiliza pruebas

**Figura C.2.3 Fotografías que ilustran las “señales de alerta”; los video clips están disponibles en el [Glosario de Videos de Autism Speaks](#) (“El Autismo Habla”, en inglés)**



Un niño de desarrollo normal de 12 meses (izq.) busca cautelosamente dentro de la bolsa, mira al profesional para reasegurarse y luego activamente explora la bola Koosh de goma, tocándola y llevándosela a la boca, y se la muestra a su madre. Un niño con TEA de 20 meses presenta un buen contacto ocular, pero sin embargo se encuentra muy reticente a tocar la bola Koosh. Su fuerte reacción negativa se conoce como “actitud defensiva sensorial”.



Un niño con TEA de 3 años (izq.) anticipa el ruido del globo y cubre sus oídos, lanza el globo y luego se lo da a su madre para protestar. El mismo niño a los 5 años (der.) cubre nuevamente sus oídos anticipando que el globo será disparado al aire. Aunque aún es hiperreactivo al estímulo sensorial, ahora es capaz de decir al profesional que no quiere que deje salir el aire del globo.



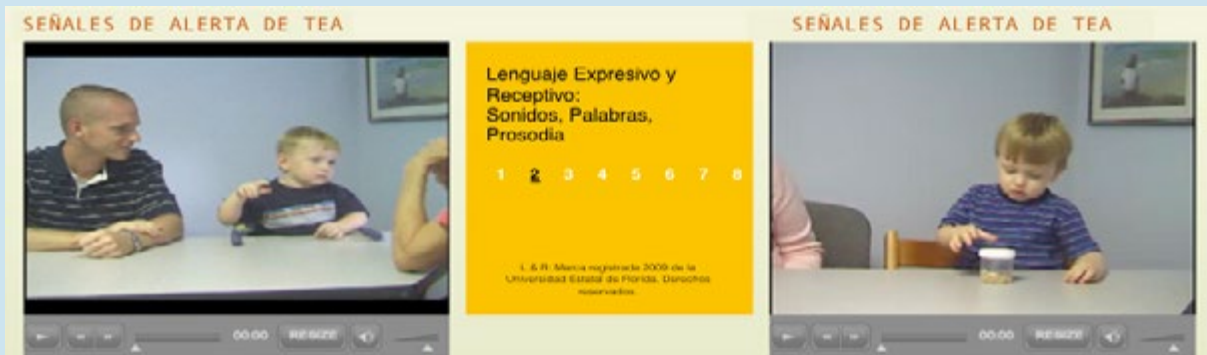
Un niño con TEA de 2 años (izq.) es muy reactivo a la luz y comienza a realizar conductas de autoestimulación para calmarse y consolarse a sí mismo. Una niña con TEA de 3 años es muy reactiva a los sonidos fuertes, como el aplaudir con las palmas. Esta niña pone sus manos sobre sus ojos y busca a su madre para que le tranquilice.



**Figura C.2.4** Fotografías que ilustran las “señales de alerta”; los video clips están disponibles en el **Glosario de Videos de Autism Speaks (“El Autismo Habla”, en inglés)**



Un niño de desarrollo normal de 15 meses (izq.) usa sonidos de habla o balbucea con sentido e interactivamente. El mismo niño a los 22 meses (der.) usa palabras claras para nombrar animales, mientras apunta a las imágenes en el libro.



Un niño con TEA de 22 meses (izq.) tiene deseo y se esfuerza por comunicarse, utilizando una variedad de gestos y una vocalización, pero aún no dice palabras. El mismo niño de 28 meses (der.) trata de imitar verbalmente las palabras “más” y “abre” verbalmente.



Un niño con TEA de 28 meses (izq.) produce sonidos extraños para el lenguaje. Una niña con TEA de 36 meses (der.) produce sonidos inusuales para su edad. Parece ser más un habla dirigida a sí misma, ya que nunca mira a los demás.



Haga clic en la imagen para acceder al Portal de Autism Speaks. Este es un excelente recurso que documenta los síntomas y signos de autismo. La página es gratuita; pero la información no puede ser descargada, aunque puede ser utilizada en línea por profesionales que quieran mostrar estos síntomas (videoclips) a las familias o en sesiones de formación. Los videoclips contrastan el comportamiento observado en niños con TEA con el de los niños de desarrollo normal. El glosario de videos fue creado por Amy M. Wetherby, PhD, directora del Instituto de Autismo de la Universidad Estatal de Florida y Nancy D. Wiseman, fundadora y presidenta de First Signs®.

No tengo amigos. El acoso escolar comenzó en el preescolar cuando me pusieron gafas. El profesor hizo que un chico popular muy usara gafas falsas para tener yo tuviera alguien con quien conectar, pero al final resultó que él no quería realmente hablar sobre si el *arqueopteryx* debería ser categorizado como un pájaro prehistórico o un dinosaurio. Basta decir que esa amistad duró menos de un día. Ya me he acostumbrado a que los niños me digan que me vaya, que me siente en otro lugar. Nunca me llaman los fines de semana. Simplemente no entiendo las pistas sociales que otras personas utilizan. Así que, si estoy hablando con alguien en clase y él dice “Eh... ¿Es ya la una?” Yo miro el reloj y le digo que sí, que ya es la una, cuando en realidad él está tratando de encontrar una manera educada de alejarse de mí. No entiendo por qué la gente nunca dice lo que quiere decir... Para mí, estar en situaciones sociales—ya sea en la escuela, en la cena de Acción de Gracias, o en la fila en el cine—es como mudarse a Lituania cuando no has estudiado Lituaniano.

Judi Picoult (2010). *Las Normas de la Casa*. Nueva York: Atria Books

psicológicas adecuadas para la edad mental (Baron-Cohen, 2009). Sin embargo, la limitación en la teoría de la mente no es exclusivo de TEA y puede verse también en la esquizofrenia y en algunos trastornos de la personalidad.

Otro concepto importante es el de *hiper-selectividad a los estímulos*: los niños con TEA prestan una atención excesivamente selectiva frente a algunos estímulos particulares, y no aprecian la *Gestalt* (el conjunto) de lo que están viendo u oyendo (como hacer un rompecabezas sin utilizar la imagen de lo que se va a construir, sino prestando atención solamente a la forma de las piezas). Esto tampoco es exclusivo del TEA y puede observarse en niños con discapacidad intelectual.

La hiper-selectividad de los estímulos puede deberse a una atención restringida o a un sesgo hacia la información local, no global. Este último ha sido descrito como la *teoría de coherencia central débil* (Happe & Frith, 2006). La explicación del sesgo permite a las personas con TEA tener una capacidad superior de procesamiento de información local. La *teoría del rendimiento perceptual mejorado* (Motttron et al, 2006) postula que los individuos con TEA tienen una percepción sesgada, que está más orientada localmente; la percepción de los detalles se ve mejorada y se reduce la percepción del movimiento. Baron-Cohen y sus colaboradores (2009) sostienen que la hipersensibilidad sensorial conduce a una excelente atención a los detalles y la *hiper-sistematización* conduce al reconocimiento de patrones basados en leyes, que puede producir talento.

Los niños con TEA utilizan comportamientos no verbales tales como contacto visual, gestos, posturas corporales y expresiones faciales con menos frecuencia que los niños con un desarrollo típico. Uno de los hallazgos más importantes en los últimos años ha sido la observación de que los niños de dos años con autismo no se orientan hacia el movimiento biológico – los cuerpos humanos en movimiento (Klin et al, 2009) – y no miran preferentemente a los ojos de los adultos que se les acercan (Jones et al, 2008).

Incluso los individuos con TEA de alto funcionamiento tienen problemas en las relaciones con compañeros. Algunas personas con TEA no tienen ningún interés en relacionarse con sus compañeros, mientras que otras pueden no ser capaces de jugar en los papeles diferentes de un mismo juego (por ejemplo, buscarse y esconderse). Algunos pueden querer relacionarse con sus compañeros, pero tienen problemas para interpretar las acciones de otros y responder coherentemente. Muchas personas con TEA no comprenden la naturaleza de las relaciones sociales,

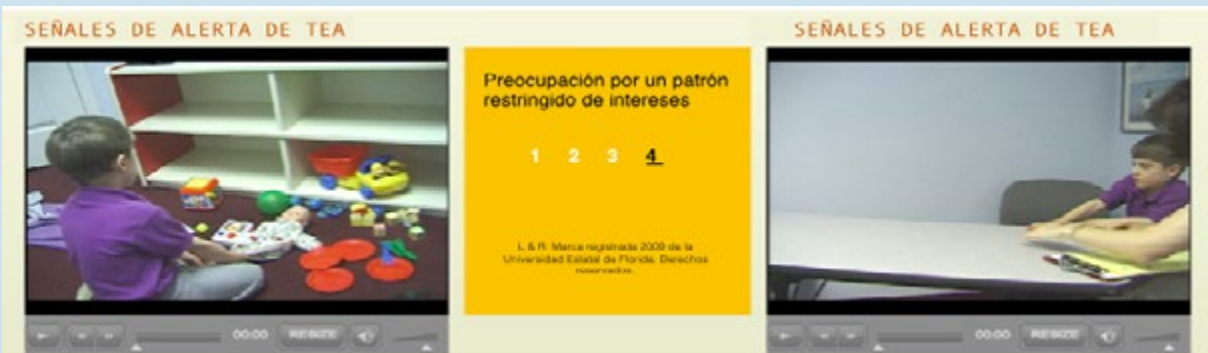
**Figura C.2.5** Fotografías que ilustran las “señales de alerta”; los video clips están disponibles en el [Glosario de Videos de Autism Speaks \(“El Autismo Habla”, en inglés\)](#)



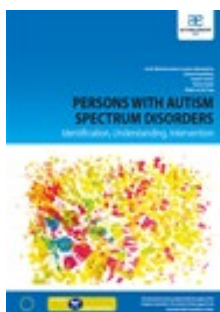
Un niño de desarrollo normal de 20 meses (izq.) se involucra en un juego imaginativo ofreciendo “café” a todos y vertiendo comida para el pájaro Abelardo y para él mismo. Un niño con TEA de 20 meses (der.) no se involucra en un juego simbólico, sino que explora los objetos dándoles vueltas y rodándolos.



Un niño de desarrollo normal de 15 meses (izq.) se dedica a jugar simbólicamente abrazando y alimentando al pájaro Aberlaro con el biberón, y haciendo como que revuelve, vierte y enfría los alimentos soplándolos. Él cambia su foco de atención un juguete a otro y del juguete a las personas. Un niño con TEA de 16 meses (der.) no se involucra en un juego imaginativo, pero en cambio está muy focalizado en bambolear la taza.



Un niño con TEA de 5 años (izq.) fija su atención en (y queda hipnotizado por) una bola que parece un globo. Ha estado intensamente interesado en los planetas durante años, por lo que estaba particularmente atraído por la pelota, excluyendo todos los demás juguetes. El mismo niño de 5 años se queda fijo ante la cámara. Ha mostrado interés en las cámaras y otras cosas mecánicas o electrónicas durante años.



Haga clic en la imagen para acceder al texto de Autismo Europa: “Personas con Trastornos del Espectro del Autismo: Identificación, Comprensión, Intervención”

- Yo dije, "Gracias por ayudarme con mi investigación."
- Y ella dijo, "¿Tú eres Cristóbal, no?"
- Yo dije, "Sí, vivo en el número 36."
- Y ella dijo, "¿No hemos hablado antes, verdad?"
- Yo dije, "No, no me gusta hablar con extraños. Pero estoy realizando trabajos de detective."
- Y ella dijo, "Te veo todos los días, camino a la escuela."
- No respondí a esto último.
- Y ella dijo, "Es muy amable por tu parte el acercarte a saludarme."
- No respondí a esto último tampoco porque la Sra. Alexander estaba haciendo lo que se llama conversar, donde la gente dice cosas entre sí, que no son preguntas y respuestas, y que no están conectadas.
- Entonces ella dijo, "Incluso si es únicamente porque estás haciendo un trabajo de detective"
- Y yo dije, "Gracias", otra vez.

Haddon M (2003) *El Curioso Incidente del Perro a Medianoche*. Jonathan Cape, p50.

es decir, las normas ocultas o intuitivas o significados que rigen nuestras relaciones, y pueden fallar en el desarrollo de una adecuada empatía. Todas estas dificultades generan un deterioro en las relaciones sociales.

En términos de anomalías cualitativas de la comunicación, los síntomas pueden incluir:

- Retraso, o una falta total de desarrollo del lenguaje hablado, que no se acompaña de intentos compensatorios
- Disfunción marcada en la habilidad de iniciar o mantener conversaciones
- Lenguaje estereotipado, repetitivo o idiosincrático; y
- Ausencia de juego variado, de imitación espontánea o de imaginación.

El retraso del lenguaje, la ausencia de lenguaje y las peculiaridades en el lenguaje hablado son comunes en TEA y constituyen a menudo la preocupación inicial de los padres. La distinción importante reside en los intentos compensatorios; los niños con otras discapacidades de desarrollo y sensoriales tratan habitualmente de compensar utilizando medios no verbales -como los gestos- para comunicarse. En los niños con habla, es muy importante la funcionalidad y la orientación social del habla, ausente a menudo en quienes tienen TEA. La ecolalia, es decir la repetición de las palabras que dice otra persona, es frecuente en TEA. La frecuencia, el volumen y la entonación del habla puede ser anormalmente alta, baja, rápida, lenta, espasmódica, monótona, etc. Las personas con TEA pueden inventar sus propias palabras o frases y el lenguaje puede ser repetitivo, e incluso pueden repetir las mismas frases aun cuando sean inadecuadas para el contexto. Hasta las personas con TEA de alto funcionamiento pueden tener problemas para iniciar y mantener una conversación. Esto incluye la ausencia de charla trivial, no proporcionar suficiente información, no pedir información y no basarse en los comentarios de otras personas para continuar la conversación. Cuando esto se combina con intereses restringidos, puede ser muy difícil mantener una conversación con personas con TEA.

El juego puede ser funcional o imaginativo. El juego funcional es cuando los juguetes se usan para lo que están destinados, por ejemplo, usando un tenedor de juguete como un tenedor o presionando los botones de un juguete de causa y efecto. Los problemas en el juego de imitación y en el juego imaginativo son evidentes en muchos niños con TEA. Los niños con desarrollo normal juegan con diferentes materiales de una manera flexible y creativa. Por ejemplo, en el típico juego simbólico, los niños pueden usar un títere como un general y un bloque de madera como el coche del soldado enemigo (juego imaginativo). Cualquier cosa puede ser utilizada de una manera imaginativa.

### **Patrón de conductas, actividades e intereses repetitivos, restringidos y estereotipados**

Según el DSM-5, esta área central de síntomas incluye la preocupación por los patrones estereotipados y restringidos, la adherencia inflexible a las rutinas, los manierismos motores estereotipados y repetitivos, y la preocupación persistente por las partes de los objetos. Se ha sugerido que esta área es muy amplia y contiene al menos dos subtipos de comportamientos: (a) conductas sensoriales motrices repetitivas (orden inferior) y (b) insistencia en la igualdad - y posiblemente en intereses circunscritos - (orden superior). Los comportamientos sensoriales repetitivos son más frecuentes en los niños pequeños y se asocian con una menor inteligencia no verbal.

Muchas personas muestran fuertes intereses en algunos temas; leen extensamente acerca de ellos, coleccionan artículos relacionados con ellos, pueden hablar sobre ese tema durante horas, y cuando son adultos jóvenes pueden unirse a grupos de interés o asociaciones dedicadas a ese interés. La diferencia entre estos comportamientos normales y los de los individuos con TEA puede explicarse en términos de estrechez del enfoque, inflexibilidad, perseveración y falta de la calidad social. Las personas con TEA pueden concentrarse en una parte muy específica del objeto de su interés, por ejemplo, sólo el número de dientes en los dinosaurios. Pueden tener problemas para cambiar a otros temas, incluso cuando otras personas claramente no están interesadas en lo que están hablando. Siguen centrándose en el tema cuando se supone que deben hacer otras tareas y pueden sentirse angustiados o incluso agitados cuando son interrumpidos. También puede mostrar menos interés a la hora de compartir su pasatiempo de una forma social, como unirse a un club.

La adherencia inflexible a rutinas o rituales específicos no funcionales es también un síntoma típico de los TEA. Las dificultades con pequeños cambios en la rutina personal y la resistencia, incluso a cambios pequeños en el ambiente, pueden causar problemas significativos en su vida diaria y la de sus familias (por ejemplo, rabietas severas).

Los manierismos motrices estereotipados y repetitivos, y la preocupación persistente con partes de los objetos son más obvias en niños más jóvenes y en quienes tienen discapacidad intelectual. Estos incluyen el gesticular con la mano o con los dedos, balanceo corporal, caminar de puntillas, oliendo y chupando objetos no-comestibles, girándolos y buscando observarlos con una perspectiva visual extraña, entre otros. Se puede constatar una preocupación persistente con partes de los objetos, por ejemplo, girando las ruedas de los coches de juguete o



[Haga clic en la imagen para acceder a "Instrumentos Diagnósticos para TEA"](#)

parpadeando los ojos de las muñecas.

Las conductas estereotipadas se pueden observar en otros trastornos incluyendo el trastorno de Tourette, síndrome de X frágil, trastorno de Rett, trastorno obsesivo compulsivo, sordera, ceguera, esquizofrenia y una variedad de discapacidades intelectuales sin TEA. Parece que es la frecuencia, pero no el patrón del comportamiento -que está relacionado con el nivel de desarrollo- lo que es distintivo de TEA (Bodfish et al, 2000).

Los niños con TEA presentan diversos comportamientos atípicos, probablemente debido a su hipersensibilidad sensorial, que pueden observarse en modalidades visuales, auditivas y táctiles y pueden ser específicos a ciertos estímulos (Baron-Cohen et al, 2009). La hipersensibilidad visual puede conducir a la visión lateral - mirar fijamente los objetos con las pupilas en la esquina de los ojos (Mottron et al, 2006). La visión lateral se ha interpretado como un intento de limitar la información excesiva o centrarse en la información óptima.

## DIAGNÓSTICO

Existe un amplio consenso en que, una vez que se sospecha la presencia de TEA, el niño debe ser derivado para que se le realice una evaluación multidisciplinaria en un equipo en el que todos sus miembros tengan cierta formación en TEA, y al menos un miembro del equipo esté capacitado para la evaluación y diagnóstico de TEA, utilizando instrumentos estandarizados. Además, se recomienda que idealmente el niño sea observado en diferentes contextos, tanto estructurados como no-estructurados. Sin embargo, se debe reconocer que la gran mayoría de los servicios de salud mental de niños y adolescentes en todo el mundo no cuentan con instrumentos de vanguardia como la Escala de Observación para el Diagnóstico de Autismo (ADOS por sus siglas en inglés); la Entrevista para el Diagnóstico de Autismo (ADI por sus siglas en inglés); la Entrevista Diagnóstica para el Trastorno Social y de la Comunicación; o la Entrevista de Diagnóstico, Dimensiones y Desarrollo, utilizados en instituciones especializadas de los países desarrollados. Esto pone en relieve la necesidad de difundir, capacitar y desarrollar instrumentos multiculturales, multilingües, de bajo coste, acordes con la realidad y fáciles de utilizar.

La guía NICE está disponible gratuitamente y considera todos los aspectos de la evaluación diagnóstica específica del TEA, proporcionando recomendaciones sobre sus elementos básicos, herramientas diagnósticas específicas del autismo y sobre el modo óptimo de comunicar a los padres un diagnóstico de autismo en su hijo o hija. En resumen, la guía NICE reitera lo establecido en otros documentos similares, incluyendo una investigación detallada sobre las preocupaciones específicas planteadas por las familias y los profesores, la historia médica, la vida en el hogar, la educación y el apoyo social, y la historia y la observación centrándose en las características de desarrollo y comportamiento especificadas en la CIE-10 y DSM-5. Esta información central suele ser suficiente para establecer un diagnóstico de autismo cuando el diagnóstico es claro. Además, más allá del diagnóstico de TEA, una evaluación diagnóstica también debe incluir un perfil de fortalezas, necesidades, habilidades y dificultades. Los instrumentos necesarios para ello dependerán de la edad del paciente y de su nivel de desarrollo, pero deberán ser capaces de ayudar a identificar los siguientes aspectos:



Haga clic en la imagen para acceder a la guía del Instituto Nacional para la Salud y la Excelencia Clínica (NICE, en inglés, del Reino Unido) para la identificación, derivación, diagnóstico y manejo de personas adultas con TEA.

Trabajo en arcilla  
realizado por  
Santiago, un niño de  
11 años con TEA.  
Fotografía: Lynn  
Albrink



- Capacidad intelectual y estilo de aprendizaje
- Habilidades académicas
- Habla, lenguaje and habilidades comunicativas
- Habilidades motoras finas y gruesas
- Habilidades adaptativas (incluyendo autonomía personal)
- Habilidades de socialización
- Salud mental y emocional incluyendo autoestima, salud física y estado nutricional
- Hipo e hiper-sensibilidades sensoriales
- Comportamientos que pueden afectar la participación en experiencias vitales, apoyo y manejo previsto para el futuro.

## Examen físico

Se debe realizar una exploración física completa. Los resultados del examen físico pueden ser útiles para detectar trastornos coexistentes o síntomas de trastornos que pueden tener un papel etiológico o aumentar la sospecha de TEA. Se debe prestar especial atención a identificar los estigmas cutáneos de neurofibromatosis y de la esclerosis tuberosa; así como las anomalías congénitas y las características dismórficas incluyendo micro y macrocefalia. El examen también debe buscar signos de lesión física, tales como autolesiones o maltrato (Volkmar et al, 2014<sup>p244</sup>).

## Diagnóstico diferencial

El trastorno del autismo, cuando se presenta en su forma típica, no es difícil de reconocer para un profesional con cierta experiencia. Sin embargo, los clínicos deben descartar disfunciones o trastornos médicos, genéticos, neurológicos o sensoriales. La situación es diferente para los cuadros clínicos que no se ajustan a las descripciones tradicionales del trastorno, y que se están haciendo más frecuentes debido a la extensión del concepto en el espectro del autismo y esto puede generar

desacuerdos diagnósticos.

### ***Bebés y niños pequeños***

El diagnóstico diferencial a esta edad debe descartar los trastornos que interfieren con el desarrollo normal del lenguaje y las habilidades sociales. Se puede sospechar una pérdida auditiva si el niño ha perdido su balbuceo, muestra mala vocalización y/o indiferencia a los estímulos auditivos. El examen de rutina en niños muy pequeños, en los que no se puede esperar que cooperen, incluyen emisiones otoacústicas e impedanciometría. Si son normales, no hay necesidad de más pruebas. Si son anormales, el oído externo debe ser examinado y ambas pruebas deben repetirse en dos-tres meses. Si los resultados son nuevamente anormales, se debe considerar el realizar potenciales auditivos evocados.

### ***Deprivación psicosocial grave***

Es bien sabido que la deprivación emocional grave en la infancia lleva a serias alteraciones psicológicas, incluyendo cuadros clínicos de pseudo-autismo (Rutter et al, 1999). Los síntomas de tipo autista en estos casos suelen consistir en una relativa indiferencia hacia el medio ambiente, retraso en la comunicación, intereses restringidos y comportamientos repetitivos. A diferencia del TEA, la reciprocidad social no es completamente anormal - aunque el apego puede verse afectado - y los déficits pueden revertirse rápidamente en la mayoría de los casos si el ambiente mejora.

### ***Discapacidad intelectual*** (anteriormente conocido como retraso mental)

A menudo es un diagnóstico difícil de excluir en los primeros años de vida, ya que la evaluación del funcionamiento cognitivo es más difícil (véase el capítulo C.1). Algunos síntomas (por ejemplo, dismorfia facial, microcefalia) pueden sugerir la existencia de problemas genéticos o neurológicos que son conocidos por causar discapacidad intelectual. También se sabe que la gravedad de la discapacidad intelectual correlaciona positivamente con el déficit de interacción social (Wing & Gould, 1979). Por lo tanto, puede ser difícil atribuir las dificultades en la comunicación y la socialización, los comportamientos autolesivos o estereotípicos, o bien al autismo o bien a la discapacidad intelectual severa. Esto puede ser resuelto provisionalmente si hay una evidencia de desarrollo anormal en habilidades sociales, de comunicación e imaginativas, que es discordante con el nivel general de inteligencia (muy difícil de aclarar cuando la edad mental es menor de 18 meses). Es importante destacar aquí que la asociación de TEA y discapacidad intelectual es muy común y que muchas causas conocidas de discapacidad intelectual, como las anomalías cromosómicas, a menudo presentan síntomas del tipo del autismo (por ejemplo, síndrome de X frágil, síndrome de Prader-Willi) (véase el Capítulo C.1).

Es importante destacar que la asociación de TEA y discapacidad intelectual es muy común y que muchas causas conocidas de discapacidad intelectual, tales como las anomalías cromosómicas, a menudo presentan síntomas de tipo del autismo (por ejemplo, síndrome de X frágil, síndrome de Prader-Willi).

### ***Trastorno de Rett***

El DSM-5 no incluye este trastorno entre los TEA. Aunque los pacientes a menudo tienen síntomas de tipo del autismo, solamente son evidentes durante un breve período de la primera infancia, por lo que la inclusión en el espectro de autismo no es adecuada para la mayoría de las personas. El trastorno de Rett es un trastorno neurológico ligado al cromosoma X que afecta, casi exclusivamente, a las



niñas. Normalmente, hay desarrollo normal hasta los 6-18 meses de edad; entonces, el desarrollo se detiene y se produce una regresión (pérdida del habla y del uso intencionado de las manos) con estereotipias específicas de manos y retraimiento social, que imitan un cuadro de autismo. Además, hay una desaceleración en el crecimiento de la cabeza que conduce a la microcefalia adquirida y pueden aparecer convulsiones. La investigación ha conducido a la identificación de un gen (MECP2) en el cromosoma X (explicando la mayor frecuencia en las niñas, pero algunos casos masculinos han sido reportados) (Amir et al, 1999).

### *Trastornos del lenguaje comprensivo-expresivo*

Los trastornos del lenguaje expresivo son muy comunes en los niños y suelen consistir en un simple retraso en el dominio de la fonología, el léxico y la sintaxis que parece muy selectivo en el contexto de un desarrollo típico de habilidades sociales, comunicación no verbal, habilidades cognitivas e imaginación. La situación es más complicada para un grupo de pacientes previamente diagnosticados como presentando “trastornos generalizados del desarrollo no-especificados” que en el DSM-5 se consideran no como TEA, sino como un trastorno de la comunicación social (pragmático), un cuadro clínico sólo diferenciado de TEA por la ausencia de patrones restringidos/ repetitivos de comportamiento, intereses o actividades. La utilidad de este nuevo diagnóstico ha sido fuertemente cuestionada, ya que no hay estudios que lo apoyen como un trastorno independiente. También, se señala que los trastornos de la comunicación social (pragmático) constituyen una proporción significativa de los casos que participan en programas de tratamiento de TEA.

Tres palabras clave en el tratamiento de personas con TEA:

- Personalizar
- Contextualizar
- Empoderar.

### *Síndrome de Landau-Kleffner*

La afasia adquirida con epilepsia o síndrome de Landau-Kleffner se caracteriza por un desarrollo normal hasta los tres a cuatro años de edad, seguida de una regresión posterior masiva del lenguaje comprensivo y expresivo, típicamente en conjunto con el desarrollo de convulsiones o anomalías del electroencefalograma durante el sueño. La regresión puede asociarse con un retraimiento social transitorio, pero no se observa un cuadro completo del tipo de autismo. Existe un subtipo de trastorno generalizado del desarrollo, el *trastorno desintegrativo en la infancia*, donde la regresión es evidente, pero ocurre antes (18 a 24 meses de edad).

### *Mutismo selectivo y Ansiedad de separación*

Los problemas de retraimiento, ansiedad y comunicación son frecuentes. Sin embargo, se puede distinguir fácilmente del autismo debido a la existencia de comunicación normal y habilidades sociales en el hogar o en otros entornos familiares.

### *Niños mayores*

El diagnóstico diferencial de las presentaciones clínicas típicas de autismo es fácil en niños y niñas mayores, pero puede ser difícil en casos dentro del fenotipo más amplio (casos en la “periferia” del espectro); especialmente en niños con alto funcionamiento, o en casos con un trastorno parcial. Para hacerlo es esencial una precisa historia médica y del desarrollo; una cuidadosa exploración clínica y el

“Para evaluar la teoría de la mente, los investigadores utilizan la prueba de Sally-Anne para comprobar si los niños pueden entender cómo piensan otras personas. Esta prueba utiliza un formato de historia con dos chicas, Sally y Anne. Sally tiene una pelota, que pone en una cesta, y luego sale de la habitación. Mientras ella se ha ido, su pícara amiga Anne quita la pelota de la cesta y la coloca, en cambio, en una caja. A los niños se les pide que adivinen dónde Sally buscará la pelota cuando regrese. Los que entienden el pensamiento de Sally elegirán la cesta, sabiendo que es donde Sally piensa que dejó la pelota. Aquellos que fallan en Teoría de la Mente elegirán la caja porque ahí es donde saben que la pelota ha sido colocada. Típicamente los niños con autismo creen que Sally cree que la pelota está en la caja, porque ellos saben que está allí; y no tienen en cuenta que Sally no sabe que la pelota ha sido movida mientras ella no estaba.

Ya que Alex nunca había sido evaluado en Teoría de la Mente hasta donde yo sé, me producía curiosidad cómo le iría en la prueba de Sally y Anne. Cuando le mostré la prueba esta mañana, él inmediatamente me dijo la respuesta correcta, diciéndome con confianza que Sally buscaría su pelota en la canasta. ¿Fue esto un golpe de suerte, o Alex verdaderamente tiene teoría de la mente? Dado los progresos recientes que hemos visto en Alex, creo que ha desarrollado algo de comprensión sobre la forma en que piensan los demás.

Como señala el artículo de la revista Science, se ha hecho poca investigación para determinar qué es lo que ayuda a desarrollar teoría de la mente. Con Alex, creo que la terapia conductual le ha ayudado a entender mejor cómo sus acciones afectan a los demás. A través de historias sociales y guiones que su terapeuta conductual ha desarrollado, Alex recita las reglas para interactuar con otras personas. Por ejemplo, en su guión “Necesito mantener mis manos para mí mismo”, se auto-recuerda que necesita detenerse cuando quiere tocar a alguien o a sus pertenencias. La última línea de este guión explica el resultado cuando él sigue las pautas: “TODOS son felices cuando guardo mis manos para mí mismo.” Además, su terapeuta de comportamiento discute con Alex las consecuencias potenciales de comportamientos impulsivos, preguntándole qué puede suceder si él lanzara algo o agarrara a alguien. Él sabe que esos son comportamientos malos y puede verbalizar que no quiere romper cosas o lastimar a la gente. A veces añade: “Eso sería triste.””

Pam Byrne. *Notas de una mamá de un niño con autismo* (con autorización)

acceder a una información sobre el funcionamiento en situaciones sociales.

Los clínicos deben considerar la esquizofrenia infantil (véase el Capítulo H.5). La confusión entre este infrecuente trastorno y TEA puede surgir, dada la limitada expresión de las emociones y el negativismo. Sin embargo, las alucinaciones y los delirios son específicos de la esquizofrenia. Además, la mayoría de los niños con esquizofrenia de inicio temprano no muestran el retraso o anomalías del lenguaje y los déficits sociales típicos de TEA.

Otros trastornos psiquiátricos que se deben excluir son el *trastorno por déficit de atención con hiperactividad* (TDAH), especialmente ahora, que en el DSM-5, el TDAH y TEA pueden coexistir, y el *trastorno obsesivo compulsivo* (TOC), debido a los rituales y los intereses específicos observados en TOC. Sin embargo, el diagnóstico puede hacerse sobre la base de la historia y la presentación clínica. Es interesante destacar que algunos autores se refieren a un trastorno que no se encuentra incluido en las clasificaciones actuales: el trastorno de desarrollo complejo múltiple (Towbin et al, 1993), que consiste en la alteración de la regulación del estado afectivo con ansiedades primitivas, alteración de la reciprocidad social, y trastornos del pensamiento; pero que no cumple criterios de TEA.

## PRONÓSTICO Y RESULTADOS EN LA VIDA ADULTA

Los TEA son trastornos que comienzan en la infancia; por lo tanto, con el desarrollo ocurren cambios significativos que afectan el paso a la vida adulta. Estos cambios no deben ignorarse, y requieren seguimiento continuo y adaptaciones individualizadas, a fin de optimizar los programas de apoyo. Baghdadli y



[Haga clic en la imagen para ver la administración de la prueba Sally-Anne](#)



[Haga clic en la imagen para acceder a la ponencia realizada por Connie Kasari \(Universidad de California Los Angeles, EEUU\) sobre el “Tratamiento del TEA en la primera infancia” \(disponible en inglés, vasco, español y francés\); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo \(INSAR\) realizada en Donostia / San Sebastián \(España\) en 2013 \(33:36\).](#)

colaboradores (2007) han subrayado la alta variabilidad en los resultados a corto plazo de los preescolares, enfatizando la importancia de considerar características individuales y estrategias adaptativas. Sugieren que estas diferencias pueden deberse a ciertas características iniciales como las habilidades de hablar y la severidad de los síntomas de autismo.

Cuanto más grave sea la discapacidad intelectual comórbida, peor será el desarrollo posterior. Existe un consenso en que la aparición del habla antes de los seis años de edad y un mayor coeficiente intelectual están asociados con mejores resultados futuros (Billstedt et al, 2011). Sin embargo, tenemos pocos datos de investigación para todo el espectro a lo largo del ciclo vital. Por lo tanto, los profesionales deben ser cautelosos al predecir el futuro lejano de sus pacientes. Los TEA son trastornos de por vida y todavía no tienen cura. Sin embargo, la discapacidad depende no sólo de las características del individuo, sino también del ambiente en el que se desenvuelve, si está o no adaptado, para minimizar las discapacidades.

La incertidumbre surge de tres fuentes. En primer lugar, se ha realizado muy poca investigación sobre el papel que juega el apoyo proporcionado. En segundo lugar, en los países industrializados, las personas con diagnóstico de TEA son más jóvenes y están menos gravemente afectadas; por tanto su pronóstico y respuesta al tratamiento es mejor de lo que tradicionalmente se conocía, e incluso algunos de ellos pueden superar ciertos síntomas, y ya no cumplir con los criterios para un diagnóstico permanente. Estos pacientes, denominados de “resultado óptimo” siguen reteniendo anomalías residuales, por ejemplo, en su eficacia narrativa (Feinn, 2013; Suh, 2014). Por último, tenemos pocos datos epidemiológicos de adultos, particularmente aquellos con síndrome de Asperger. Marriage y Wolverson (2009) encontraron que, a pesar del adecuado rendimiento académico, su trabajo, estatus vital y salud mental pueden ser insuficientes en esta población. Lehndardt y colaboradores (2011) estiman que la tasa de consultas psiquiátricas a lo largo de la vida en Alemania para esta población puede llegar a ser del 78%.

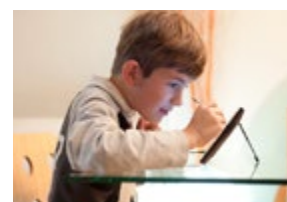
En general, se puede decir que la mayoría de las personas con TEA seguirá presentando desviaciones y dificultades para las interacciones sociales a lo largo de su vida. Es necesario asumir que necesitarán apoyo y ayuda en muchas áreas. Sin embargo, su calidad de vida puede mejorar cuando se dispone de programas adecuados en sus comunidades. Los programas comunitarios deben adaptarse a cada individuo, teniendo en cuenta sus áreas de dificultades y fortalezas; así como los recursos que la comunidad tiene para ofrecer. Las personas con autismo necesitarán estructura, claridad y previsibilidad a lo largo de sus vidas.

El comportamiento y las habilidades adaptativas tienden a mejorar con la edad. Nordin y Gillberg (1998) encontraron que las medidas de flexibilidad y habilidades de cambio cognitivo tienden a predecir para el futuro un buen resultado social. Desafortunadamente, se necesita más investigación en la población adulta, para que los programas puedan adaptarse a sus necesidades y apoyar su transición a la etapa adulta, lo que puede resultar bastante difícil.

El pronóstico debe ser analizado con la familia para evitar expectativas poco realistas, y concentrar todos los esfuerzos en la intervención temprana, fomentar la participación y el conocimiento de la familia, así como en la participación en la comunidad. Es importante subrayar que los esfuerzos actuales en los tratamientos



Haga clic en la imagen para acceder a la ponencia presentada por Patricia Howlin (Instituto de Psiquiatría, Londres, Reino Unido) sobre el “**Tratamiento del TEA durante el ciclo vital**” (disponible en inglés, vasco, español y francés); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo (INSAR) realizada en Donostia / San Sebastián (España) en 2013 (40:09).



Hay una variedad de estrategias que pueden aumentar la capacidad de comunicación de los niños y niñas con autismo. Las nuevas tecnologías están ampliando enormemente la capacidad y sofisticación de estas ayudas de comunicación. Un ejemplo es “e-Mintza”, una aplicación gratuita para generar un panel de comunicación personal en una computadora o tableta (actualmente disponible en vasco, castellano, inglés y francés). Para ver un breve video de e-Mintza (en vasco y español), haga clic en la imagen superior. Haga clic **aquí** para descargar la aplicación en cualquiera de los cuatro idiomas.

**Tabla C.2.3 Tratamientos para los Trastornos del Espectro del Autismo, grado de evidencia que sustenta su eficacia y recomendaciones acerca de su uso**

Eficacia	Intervención	Recomendaciones
<b>No apoyado por la evidencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Terapia de Doman-Delacato</li> <li>• Lentes de Irlen</li> <li>• Comunicación facilitada</li> <li>• Psicoterapia psicodinámica</li> <li>• Secretina</li> <li>• Terapia antimicótica</li> <li>• Quelación</li> <li>• Inmunoterapia</li> <li>• Terapia sacrocraneal</li> <li>• Terapias asistidas por animales</li> </ul>	<b>No recomendadas</b>
<b>Débilmente apoyado por la evidencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Integración auditiva</li> <li>• Integración sensorial</li> <li>• Psicoterapias expresivas (arte y música)</li> <li>• Vitaminas y suplementos dietéticos</li> <li>• Dietas libres de gluten y/o caseína</li> </ul>	<b>Recomendadas sólo en estudios controlados de investigación</b>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Programas de habilidades sociales</li> <li>• Sistemas de comunicación aumentativa / alternativa</li> <li>• Programa TEACCH (por sus siglas en inglés, Tratamiento y Educación de Niños con Autismo y con Discapacidades para la Comunicación)</li> <li>• Terapia cognitivo-conductual</li> <li>• ISRS en adultos con TEA (si hay comorbilidad con trastorno obsesivo compulsivo)</li> <li>• Estimulantes de la atención en personas con TEA y TDAH comórbido</li> </ul>	<b>Recomendadas</b>
<b>Apoyado por la evidencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Intervenciones conductuales</li> <li>• Risperidona (para irritabilidad severa comórbida o comportamientos disruptivos)</li> </ul>	<b>Recomendadas</b>

Fuente: Fuentes-Biggi et al (2006)

y la creación de servicios (inexistentes en la mayoría de los países) determinarán el futuro funcionamiento de los niños ahora diagnosticados y tratados.

## TRATAMIENTO

El tratamiento de los TEA depende de tantos factores que hace que la descripción del “tratamiento” sea difícil. Tanto las diferencias en edad, grado de afectación, trastornos comórbidos, situación familiar y social, nivel de recursos y desarrollo comunitario, disponibilidad de educación (o falta de ella), asistencia en salud y apoyo social, oportunidades de empleo protegido y disponibilidad de un hogar en una comunidad inclusiva en la vida adulta marcarán una gran diferencia en el resultado futuro y en la calidad de vida de los afectados. Si existen tres palabras clave que sintetizan lo que debería hacerse por las personas con TEA, éstas son *personalizar*, *contextualizar* y *empoderar*.



### Tratamiento farmacológico

Haga clic en la imagen para acceder a una presentación de Andrés Martín (Centro de Estudios de la Infancia de Yale, EEUU) en la que analiza evidencia existente para la intervención farmacológica en el autismo (52:15).

A pesar que aceptan estas ideas de sentido común, muchas familias y profesionales buscan una *cura* para el TEA, como si hubiera una sola causa, un mecanismo único y una sola condición subyacente al síndrome que, si se identifica, llevaría a una cura para todos los demás TEA. Internet permite a las familias y profesionales oír hablar de muchos “tratamientos” – algunos basados en el conocimiento actual, pero otros basados en creencias falsas o incluso supersticiones – con el resultado de que muchos se confunden sobre qué hacer. Lo peor de esto es que las familias (y a menudo los profesionales) sienten que hay algo más que deben hacer y que al no hacerlo, no están proporcionando el mejor tratamiento para su ser querido con TEA. En la misma línea, muy a menudo se hace caso omiso de las limitaciones y recursos locales. Así, los programas desarrollados a lo largo de los años en países desarrollados se copian o se aplican en áreas completamente diferentes del mundo sin tener en cuenta las circunstancias locales, las oportunidades y el futuro sostenimiento del proyecto.

Si bien no existe una cura para TEA, existe una sólida evidencia de que los enfoques educativos adecuados y de por vida; el apoyo a familias y profesionales, y la disponibilidad de servicios comunitarios de alta calidad, pueden mejorar dramáticamente la vida de las personas con TEA y sus familias. Existen guías de práctica actualizadas en muchos países como España (Fuentes-Biggi et al, 2006) y el Reino Unido (NICE, 2011) que han revisado la evidencia disponible para una gran variedad de tratamientos propuestos para TEA. Los departamentos de Educación y Habilidades y para la Salud del Reino Unido también han elaborado directrices para la educación de los estudiantes con TEA. Hemos aprendido mucho sobre las prácticas basadas en la evidencia y las que no lo son, y sobre qué programas hacen una verdadera diferencia en las vidas de las personas con TEA. Desafortunadamente, este conocimiento aún no ha sido incorporado en la práctica clínica en todo el mundo, incluyendo algunas sociedades desarrolladas. Así, sigue existiendo una brecha entre conocimiento y oportunidad y es evidente que muy pocas personas con TEA reciben un apoyo basado en evidencia.

Las revisiones recientes de la evidencia concluyen que relativamente pocos tratamientos cumplen los criterios necesarios para evaluar el efecto de sus intervenciones. Sin embargo, la evidencia está mejorando, con un creciente número de estudios bien realizados. Los ensayos controlados y aleatorios también están aumentando en número. Sin embargo, incluso cuando el resultado es positivo, la mayoría de las investigaciones aún se centran en objetivos a muy corto plazo y en un limitado número de valoraciones de resultados. Existen pocos intentos de abordar cuestiones tales como si el tratamiento es eficaz en maximizar el potencial a largo plazo de los individuos involucrados o de si realmente mejora su calidad de vida. Esas cuestiones pueden requerir diferentes estrategias de investigación tales como auditorías y revisiones, análisis sistemático de problemas y medidas de satisfacción. También es crucial recopilar las opiniones de las personas con TEA.

Hasta la fecha, los programas que implican intervenciones basadas en la conducta, los diseñados para mejorar las interacciones entre padres e hijos y aquellos que hacen hincapié en el desarrollo de habilidades sociales y de comunicación parecen tener la evidencia más sólida, al menos a corto plazo. Como afirma Autismo Europa (Autism Europe, en inglés), hay muchos otros elementos que son esenciales para mejorar el resultado a largo plazo:

- *Educación*, tan pronto como sea posible, con especial atención al desarrollo social, comunicación, desarrollo académico y comportamental, proporcionada en un entorno mínimamente restrictivo, y por profesionales que tengan conocimiento y comprensión, tanto del autismo como del propio estudiante.
- *Apoyo comunitario accesible*, en términos de servicios adecuados, bien informados y multi-departamentales, que ayudarán a cada individuo a alcanzar sus potenciales objetivos a lo largo de su vida (ya sean elegidos por los propios individuos, o por aquellos que les conocen, les aman y les representan legalmente).
- *Acceso al rango completo de tratamientos médicos y psicológicos* (adaptados según sea necesario para satisfacer las necesidades de las personas con TEA), que sean encuentren disponibles para la población general.

El uso de *medicación psicotrópica* en esta población exige cautela y buen conocimiento. En resumen, la medicación está actualmente justificada sólo para tratar condiciones comórbidas (por ejemplo, TDAH), no para los síntomas centrales del TEA, y en el manejo de comportamientos complejos (por ejemplo, agresión, autolesiones) que no responden a otros enfoques. Existe suficiente evidencia de que la risperidona puede ser útil para esta situación (ver presentación de Andrés Martín en el lateral). Sung y colaboradores (2014) han revisado los medicamentos en desarrollo para el TEA.

De acuerdo a Autismo Europa (Autism Europe, en inglés), las intervenciones que mejor se basan en la evidencia y son ejemplos de buenas prácticas incluyen cuatro principios:

- *Individualización*. No existe un solo tratamiento que sea igualmente eficaz para todas las personas con TEA. Las variaciones en las manifestaciones de este espectro, así como las habilidades de los afectados, sus intereses, su visión de la vida y sus circunstancias, obligan a la personalización.
- *Estructura*. Es decir, adaptar el entorno para maximizar la participación de cada individuo ofreciendo diferentes grados de previsibilidad y estabilidad, medios de comunicación más eficaces, estableciendo metas claras a corto y largo plazo, definiendo las formas en que estos objetivos pueden ser alcanzados y controlando los resultados.
- *Intensidad y generalización*. Las intervenciones utilizadas no deben ser esporádicas o de corto plazo, sino aplicadas de manera sistemática a diario, en diferentes contextos y por todos los que viven y trabajan con la persona con TEA. Esto asegurará que las habilidades adquiridas en entornos más estructurados se pueden mantener en situaciones de la vida real. Los responsables de llevar a cabo las intervenciones también deben tener acceso a apoyo y orientación adecuados de profesionales con experiencia en TEAs.
- *Participación familiar*. A lo largo de la infancia y después de ella, los padres deben ser reconocidos y valorados como los elementos clave de cualquier intervención. La información, la formación y el apoyo, siempre dentro del contexto de los valores familiares y culturales, deben ser el denominador común de cualquier intervención profesional. Otras fuentes importantes de apoyo, tales como los denominados “canguros” (“babysitters”, en inglés), cuidados de “respiro” o estancias cortas,



Haga clic en la imagen para acceder a la presentación realizada por Joaquín Fuentes (Policlínica Gipuzkoa, San Sebastián, España) sobre “**TEA: apoyo y desarrollo comunitario**” (disponible en inglés, vasco, español y francés); en la reunión de la Sociedad Internacional de Investigación en Autismo (INSAR) realizada en Donostia/San Sebastián (España) en 2013 (40:09)

vacaciones para el cuidador, o beneficios fiscales, deben ser accesibles, para evitar la discriminación que muchas de estas familias afrontan. Es necesario un apoyo adecuado de los servicios sociales, médicos y educativos para asegurar que estas familias puedan disfrutar de la misma calidad de vida que todos los demás. Un estudio reciente en los Estados Unidos (Lavelle et al, 2014) concluyó que, incluso en un país de altos ingresos, la carga económica asociada con TEA es significativa y puede observarse a través de múltiples sectores. Los análisis anteriores que se centraron en la atención sanitaria subestimaron esta carga económica, especialmente la de las escuelas. Dada la incidencia creciente de TEA, estos altos costos pueden no ser sostenibles. Por lo tanto, una intervención rentable en el contexto de los países de ingresos bajos y medios es crítica.

A nivel mundial, dado que la gran mayoría de las personas con TEA no están incluso recibiendo tratamiento especializado - la mayoría de las veces, no están recibiendo lo que podría ser considerado un tratamiento inespecífico adecuado - los profesionales de salud mental infantil deben esforzarse en desarrollar recursos en la comunidad donde desempeñan su labor y apoyar a las familias de estos niños y niñas. Independientemente de su edad, la mayoría de las personas con TEA en todo el mundo viven con sus familias. Es a estas familias a las que uno necesita preguntar cómo quieren ser apoyados, cuáles son sus prioridades, cuáles son sus sueños, qué proyecto de vida les gustaría para su hijo o hija. La persona con TEA debe participar en este diálogo, directamente o ayudado a través del apoyo interpersonal y los medios de comunicación aumentativa; y en la minoría (al menos el 25%) que no pueden expresarse en absoluto, mediante delegación de personas que les conocen bien. Las familias son la red esencial de apoyo, y no pueden ser reemplazadas por las autoridades; su papel debe ser reconocido con gratitud - nuestra tarea es maximizar su potencial de acuerdo a sus propios términos. Estamos hablando no sólo de una meta de salud, sino también de luchar contra la ignorancia y la discriminación.

- ¿Tiene dudas o preguntas?
- ¿Comentarios?

Haga clic aquí para ir a la página de Facebook del Manual y compartir su visión respecto al capítulo con otros lectores, hacer preguntas a los autores y editor, o realizar comentarios.

**POR FAVOR VAYA AL APÉNDICE C.2.1 PARA LOS EJERCICIOS AUTODIRIGIDOS DE APRENDIZAJE Y LAS PREGUNTAS DE AUTOEVALUACIÓN**



Trabajo en arcilla realizado por Santiago, un niño de 11 años de edad con un trastorno del espectro del autismo. Fotografía: Lynn Albrink

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Al-Qabandi M, Gorter JW, Rosenbaum P (2011). Early autism detection: are we ready for routine screening? *Pediatrics*, 128:e211-217.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, Fifth Edition. Arlington, VA: American Psychiatric Association.
- Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M et al (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding metil-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23:185-188.
- Asperger H (1938). [Das psychisch abnormale Kind]. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 51:1314-1317.
- Asperger H (1944). [Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter]. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117: 76-136. Translated and annotated by Frith U (1991). Autistic psychopathy in childhood. In Frith U (ed), *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, pp37-92.
- Baghdadli A, Picot M, Michelon C (2007). What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 115:403-412.
- Bakare MO, Munir KM (2011). Autism spectrum disorders in Africa. In Mohammad-Reza Mohammadi (ed), *A Comprehensive Book on Autism Spectrum Disorders*. In Tech, pp183-184.
- Barnevič-Olsson M, Gillberg C, Fernell E (2008). Prevalence of autism in children born to Somali parents living in Sweden: a brief report. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50:598-601.
- Baron-Cohen S (2009). Autism: the empathizing-systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156:68-80.
- Baron-Cohen S, Ashwin E, Ashwin C et al (2009). Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 364:1377-1383.
- Belmonte MK, Allen G, Beckel-Mitchener A et al (2004). Autism and abnormal development of brain connectivity. *The Journal of Neuroscience*, 24:9228-9231.
- Bello-Mojed MA, Bakare MO, Munir K (2013). *Identification of Autism Spectrum Disorders (ASD) in Africa: Need for Shifting Research and Public Health Focus*. SpringerReference
- Billstedt E, Gillberg C, Gillberg I (2011). Aspects of quality of life in adults diagnosed with autism in childhood. *Autism*, 15:7-20.
- Bodfish JW, Symons FJ, Parker DE, (2000). Varieties of repetitive behavior in autism: comparisons to mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30:237-43.
- Brugha TS, Mc Manus S, Bankart J et al (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of General Psychiatry*, 68:459-65.
- Christensen J, Gronborg TK, Sorensen MJ, et al (2013) Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *Journal of the American Medical Association*, 309:1696-1703.
- Courchesne E, Karns CM, Davis HR et al (2001). Unusual brain growth 17 patterns in early life of patients with autistic disorder. *Neurology*, 57, 245-254.
- Courchesne E, Redcay E, Kennedy DP (2004). The autistic brain: birth through adulthood. *Current Opinion in Neurology*, 17:489-496.
- Fein D, Barton M, Eigsti IM et al (2013). Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54: 195-205.
- Finn M (1997). In the case of Bruno Bettelheim. *First Things*, 74:44-48.
- Fombonne E (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65:591-598.
- Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L et al (2006). [Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorders]. *Revista de Neurología*, 43:425-438.
- Freitag CM (2007). The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12:2-22.
- Freitag CM, Staal W, Klauck SM et al (2010). Genetics of autistic disorders: review and clinical implications. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 19:169-178.
- Gillberg C, Schaumaun H, Gillberg IC (1995). Autism in immigrants: Children born in Sweden to mother born in Uganda. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39:141-144.
- Goodlee F, Smith J, Marcovitch H (2011) Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *British Medical Journal*, 342:c7452.
- Grafodatskaya D, Chung B, Szatmari P et al (2010). Autism spectrum disorders and epigenetics. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49:794-809.
- Grant WB, Soles CM (2009). Epidemiological evidence supporting the role of maternal Vitamin-D deficiency as a risk factor for the development of infantile autism. *Dermato-Endocrinology*, 1:223-228.
- Grzadzinski R, Huerta M, Lord C (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism*, 4:12, doi:10.1186/2040-2392-4-12.
- Happe F, Frith U (2006). The weak coherence account: Detail focused cognitive style in autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:5-25.



- Hazlett HC, Poe M, Gerig G et al (2005). Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62:1366-1376.
- Johnson CP, Myers SM (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120:1183-215.
- Jones W, Carr K, Klin A (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-olds with autism spectrum disorder. *Archives of General Psychiatry*, 65:946-954.
- Kanner L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *The Nervous Child*, 2:217-250 (Reprinted in *Acta Paedopsychiatrica*, 1968, 35:100-136)
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ et al (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168:904-912.
- Kinney DK, Barch DH, Chayka B et al (2010). Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder? *Medical Hypothesis*, 74:102-106.
- Klin A, Lin DJ, Gorrindo P et al (2009). Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature*, 44:257-261.
- Kuhn R (2004). Eugen Bleuler's concepts of psychopathology. *History of Psychiatry*, 15:361-366.
- Lai MC, Lombardo MV, Chakrabarti B, et al (2013). Subgrouping the autism "spectrum": Reflection on DSM-5. *PLOS Biology*, 11(4): e1001544
- Lainhart JE (2006). Advances in autism neuro-imaging research for the clinician and geneticist. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 142C:33-39.
- Lavelle TA, Weistein MC, Newhouse JP et al (2014). Economic burden of childhood autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 133(3):e520-9. Epub 2014 Feb 10 (doi: 10.1542/peds.2013-0763)
- Lehnhardt FG, Gawronkia A, Volpert K et al (2011). [Autism spectrum disorders in adulthood: clinical and neuropsychological findings of Asperger syndrome diagnosed late in life]. *Fortschritte der Neurologie – Psychiatrie*, 79:290-297.
- Li N, Chen G, Song X et al (2011). Prevalence of autism-caused disability among Chinese children: a national population-based survey. *Epilepsy & Behavior*, 22:786-789.
- Lombardo M, Baron-Cohen S, Belmonte M et al (2011). Neural endophenotypes for social behaviour in autism spectrum conditions. In J Decety, J Cacioppo (eds), *The Handbook of Social Neuroscience*. Oxford: Oxford University Press.
- Lotter V (1978). Childhood autism in Africa. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 19:231-244.
- Ma D, Salyakina D, Jaworski JM et al (2009). A genome-wide association study of autism reveals a common novel risk locus at 5p14.1. *Annals of Human Genetics*, 73:263-273.
- Marriage S, Wolverson A (2009). Autism spectrum disorder grown up: A chart review of adult functioning. *Journal of Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 18:322-328.
- Mottron L, Dawson M, Soulières I et al (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:27-43.
- Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113:472-486.
- NICE (2011). *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*. London: Royal College of Obstetricians and Gynaecologists.
- Nordin V, Gillberg C (1998). The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 97:99-108.
- Oner P, Oner O, Munir K (2013). Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorders. *Autism*. Oct 14 [epub ahead of print] PubMed PMID: 24126869
- Rimland B (1964). *Infantile Autism: The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior*. New York, NY: Appleton-Century-Crofts.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31,131-144.
- Rutter M, Andersen-Wood L, Beckett C (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global privation. English and Romanian Adoptees (ERA) Study. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 40:537-549.
- Sadock BJ, Sadock VA (2008). *Kaplan & Sadock's Concise Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer/Lippincott William & Wilkins, pp 65-74.
- Schaefer GB, Medelsohn NJ and Professional Practice and Guidelines Committee (2013). Clinical genetic evaluation in identifying the etiology of Autism Spectrum Disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 15:399-407
- Smalley SL (1991). Genetic influences in autism. *Psychiatric Clinics of North America*, 14:125-139.
- Stoner R, Chow ML, Boyle MP et al (2014). Patches of disorganization in the neocortex of children with autism. *New England Journal of Medicine*, 370:1209-1219.
- Suh J, Eigsti IM, Naigles L et al (2014). Narrative performance of optimal outcome children and adolescents with a history of an autism spectrum disorder (ASD). *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Feb 6. [Epub ahead of print] PMID: 24500659
- Sung M, Chin CH, Lim CG et al (2014). What's in the pipeline? Drugs in development for autism spectrum disorder. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 10:371-381
- Surén P, Roth C, Bresnahan M et al (2013). Association between maternal use of folic acid supplements and risk of autism spectrum disorders in children. *Journal of the American Medical Association*, 309: 570-7.

- Towbin KE, Dykens EM, Pearson GS (1993). Conceptualizing “borderline syndrome of childhood” and “childhood schizophrenia” as a developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32:775-782.
- Volkmar F, Reichow B (2013). Autism in DSM-5: progress and challenges. *Molecular Autism*, 4:13, doi: 10.1186/2040-2392-4-13.
- Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M et al (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53:237-257.
- Wakefield A, Murch S, Anthony A et al (1998). Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet*, 351:637-641 (retracted).
- Weiss LA, Arking DE, Daly MJ et al (2009). A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature*, 461:802-808.
- Wetherby AM, Woods J, Allen L et al (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *The Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34:473-493.
- Wing L (1997). The history of ideas on autism: legends, myths and reality. *Autism*, 1:13-23.
- Wing L, Gould J (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9:11-29.
- Wing L, Gould J, Gillberg C (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, 32:768-773.
- Wolff JJ, Gu H, Gerig G et al (2012). Differences in white matter fiber tract development present from 6 to 24 months in infants with autism. *American Journal of Psychiatry*, 169: 589-60.
- World Health Organization (2010). *International Classification of Diseases*, Tenth Edition. Geneva: WHO.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C et al (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123:1383-1391.
- 



Trabajo en arcilla realizado por Santiago, un niño de 11 años de edad con un trastorno del espectro del autismo.  
Fotografía: Lynn Albrink

# Apéndice C.2.1

## EJERCICIOS AUTODIRIGIDOS DE APRENDIZAJE Y AUTOEVALUACIÓN

- Corrija y escriba un breve informe, tras haber administrado el MCHAT-R a los padres de tres niños de 2½ a 4 años de edad (le sugerimos que elija un niño con posible TEA, un niño con aparente desarrollo normal y uno con discapacidad intelectual o problemas de comunicación).

Haga clic en la imagen de la página 8 para acceder al sitio web del M-CHAT y vea si la versión en su idioma local está disponible. Si no, utilice la versión en inglés y póngase en contacto con los autores (dirección de contacto disponible en su sitio web). Probablemente estarán interesados en colaborar con usted en la realización de una traducción (no comercial) a su lengua.

- Corrija y escriba un breve informe, tras haber administrado el CAST a los padres de dos niños de 5 a 7 años de edad (le sugerimos que elija un niño con aparente desarrollo normal y uno con dificultades sociales o de la comunicación)

Haga clic en la imagen de la página 8 para acceder al sitio web del Centro de Investigación en Autismo de la Universidad de Cambridge; encuentre el instrumento CAST y vea si la versión en su idioma local está disponible. Si no, utilice la versión en inglés y póngase en contacto con los autores (dirección de contacto disponible en su sitio web). Probablemente estarán interesados en colaborar con usted en la realización de una traducción (no comercial) a su lengua.

- Prepare tres diapositivas de PowerPoint que ilustren las causas del trastorno del espectro del autismo, para una conferencia dirigida a padres y representantes de su comunidad,

Por favor revise las páginas 10 a 13. Si desea hacer una presentación completa, acceda también a los enlaces disponibles por Internet y considérelas para su charla.

- Escriba un ensayo de una página, resumiendo las ideas que desea destacar tras estudiar este capítulo. Por favor, considere enviar este ensayo – con el vínculo a su referencia– a sus colegas.

### ***PSM C.2.1 ¿Cuál, de las afirmaciones enumeradas a continuación, aplica a la definición de TEA en el DSM-5?***

1. El síndrome de Asperger se mantiene como un diagnóstico separado
2. El TEA se clasifica bajo el título de trastornos generalizados del desarrollo
3. La hiper o hiporeactividad a los estímulos sensoriales se incluyen en el diagnóstico
4. No se consideran “especificadores”
5. El trastorno de la comunicación social (pragmático) se considera como parte del TEA

### ***PSM C.2.2 Cuando se examinan los bebés con riesgo (los nacidos después de un hermano o hermana mayor que presenta TEA), se ha encontrado que con frecuencia los hermanos más pequeños muestran retrasos motores no específicos que en aproximadamente una cuarta parte de ellos preceden al desarrollo de TEA. Estos problemas motores se pueden observar aproximadamente a los...***

1. Seis meses
2. Doce meses
3. Dieciocho meses
4. Veinticuatro meses
5. Treinta meses

**PSM C.2.3 ¿Cuál de estas enfermedades se asocia con TEA más frecuentemente de lo que se espera?...**

1. Diabetes mellitus tipo 1 (anteriormente conocida como diabetes insulina-dependiente)
2. Síndrome nefrótico
3. Sarcoma de Ewing
4. Fibrosis quística
5. Esclerosis tuberosa

**PSM C.2.4 La risperidona se ha estudiado como un tratamiento potencialmente útil para la irritabilidad severa comórbida y el comportamiento desafiante en los niños con TEA. Según el Estudio por la Red de Unidades de Investigación en Psicofarmacología Pediátrica en el Autismo, el tamaño de efecto de la risperidona en comparación con placebo en cuanto a la irritabilidad (evaluada con la Escala de Conducta Aberrante - "ABC", en inglés) tras ocho semanas de tratamiento fue...**

1. Nulo
2. Marginal (<0.2)
3. Moderado (0.6)
4. Grande (1.2)
5. Muy grande (1.8)

**PSM C.2.5 Muchos tratamientos se han propuesto para el TEA y las familias encuentran una gama desconcertante de terapias en Internet, la mayoría sin ninguna evidencia que les apoye. Guías de confianza, que utilizan datos basados en la evidencia y tienen en cuenta la seguridad de los pacientes, destacan que para el tratamiento de los síntomas se debe...**

1. Aplicar la comunicación facilitada
2. Administrar intervenciones conductuales
3. Utilizar la quelación para eliminar potenciales componentes tóxicos
4. Proporcionar psicoterapia psicodinámica
5. Administrar secretina

## RESPUESTAS A LAS PREGUNTAS DE SELECCIÓN MÚLTIPLE (PSM)

- **PSM C.2.1** Respuesta: 3 (se incluye en el diagnóstico la hiper- e hipo-reactividad a los estímulos sensoriales)

Vea la página 5 así como también los video clips de Susan Swedo, Andrés Martin y Temple Grandin

- **PSM C.2.2** Respuesta: 1 (seis meses)

Los estudios de “Bebés con riesgo” (encuestas sistemáticas de desarrollo de bebés nacidos tras que un hermano o hermana mayor haya sido diagnosticado con TEA) muestran una visión prospectiva del despliegue del autismo, que es diferente de lo que esperábamos: no aparecen síntomas antes de los seis meses, sólo retrasos motores no específicos. En los siguientes 12 meses muchos síntomas sociales y de comunicación comienzan a aparecer. El autismo se despliega con el desarrollo del bebé y el “pico” de los síntomas en los niños más discapacitados es antes de los 24 meses. Sin embargo, algunos hermanos no muestran ninguna dificultad a esa edad, pero eventualmente muestran síntomas de TEA a los 36 meses de edad. Revise las páginas 6 y 7, y los videoclips de los Doctores Landa y Zwaigenbaum (insertados en el texto del capítulo).

- **PSM C.2.3** Respuesta: 5 (esclerosis tuberosa)

24-60% de los pacientes con esclerosis tuberosa también tienen TEA. Por lo tanto, cuando cualquiera de estos dos trastornos se diagnostica, los profesionales debiesen evaluar la existencia del otro. Por favor, lea la página 13. Si quiere revisar los factores de riesgo identificados para TEA, haga clic en la imagen de la guía NICE 2011 que se encuentra en la página 12.

- **PSM C.2.4** Respuesta: 3 (grande (1.2))

El tamaño del efecto de la risperidona sobre la irritabilidad fue grande: 1.2 (en la puntuación de irritabilidad de la Escala de Conducta Aberrante). Cuando se consideró la mejoría general observada a ciegas por los investigadores, la risperidona fue bastante eficaz, hasta el punto de que uno necesita tratar sólo dos pacientes para observar una mejora significativa en uno (número necesario para tratar). Debe enfatizarse que no se observó ningún efecto significativo en los aspectos sociales y de comunicación de TEA. Si quiere saber más, revise la conferencia de Andrés Martin incluida en la página 28.

- **PSM C.2.5** Respuesta: 2 (administrar intervenciones conductuales)

Por favor revise la Tabla C.2.3 (página 28). También puede desear ver el video clip de Patricia Howlin (página 27) para una revisión de estos tratamientos. El videoclip de Connie Kasari en la página 26 ofrece detalles completos sobre el tratamiento temprano. Si desea saber aún más información sobre el tratamiento, haga clic en el vínculo de NICE en la página 22, y podrá conocer las razones del rechazo de muchas terapias que, lamentablemente, todavía son defendidas por personas profanas (e incluso algunos profesionales) en muchos países.