



Detección precoz del trastorno del espectro autista durante el primer año de vida en la consulta pediátrica

L. Busquets^{1,2}, J. Miralbell^{1,3}, P. Muñoz^{1, 4}, N. Muriel^{1, 4},
N. Español⁵, L. Viloca¹, M. Mestres¹

¹Centro de investigación y formación Carrilet. Barcelona. España. ²Centro de Desarrollo y Atención Precoz (CDIAP) Equip 40. Sant Vicenç dels Horts, Sant Feliu de Llobregat y Vallirana. España. ³Departamento de Psicología Clínica y Psicobiología. Universidad de Barcelona. España. ⁴Centro de Desarrollo y Atención Precoz (CDIAP) Maresme. Mataró. España. ⁵Centro de Atención Primaria Santa Eulàlia. Barcelona. España

Resumen

Las señales de alarma del Trastorno del Espectro Autista (TEA) pueden detectarse desde el primer año de vida. Se observan en el niño, la familia y la relación entre ambos. La consulta pediátrica es un contexto natural idóneo para la observación de dichas señales y para recoger las preocupaciones de la familia. En el presente artículo, se describen las principales señales de alarma en este período vital, se resume el algoritmo para la detección precoz en el marco de las visitas de seguimiento pediátrico rutinarias y se detallan las herramientas estandarizadas de cribado más recomendadas. La identificación de los niños de riesgo facilitará su derivación a los centros de atención temprana para una intervención precoz.

Abstract

The early signs of Autism Spectrum Disorder (ASD) can be detected in the first year of life. They are observed in the child, the family and the relationship between both. The paediatric consultation is a natural context suitable for observing these signs and for gathering the concerns of the family. In this article we describe the main signs of autism during this vital period, we summarize the algorithm for early detection in the framework of routine paediatric follow-up visits and detail the most recommended standardized screening tools. The identification of children at risk will facilitate their referral to early years centres for early intervention.

Palabras clave: Autismo; Trastornos del Espectro Autista; Prevención; Detección precoz.

Key words: Autism; Autism Spectrum Disorders; Prevention; Early detection.

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno psicobiológico de la intercomunicación, la interacción y la flexibilidad mental que se manifiesta antes de los 30 primeros

meses de vida y que da lugar a un deterioro del desarrollo emocional y cognitivo. Afecta a todas las áreas de la vida de una persona y se considera una de las patologías más graves del desarrollo, la conducta y la comunicación⁽¹⁻³⁾.

Las señales de alarma de dificultades de comunicación y relación, compatibles con TEA, se han descrito y pueden identificarse desde edades tan tempranas como los seis primeros meses de vida^(4,5).

Tabla I. Señales de alarma entre los 2 y los 6 meses

Manifestaciones clínicas	
Procesamiento sensorial (a partir de los 2 meses): un 90% de las personas con TEA muestran un procesamiento e integración sensorial atípico. Este puede manifestarse en todas las modalidades sensoriales ⁽¹⁴⁾	<i>Exceso</i> Hipersensibilidad a los estímulos. Por ejemplo: intolerancia a las texturas de determinados alimentos, molestias exageradas causadas por la ropa, manía a determinados olores, a los ruidos, etc.
	<i>Defecto</i> Hiposensibilidad a los estímulos. Por ejemplo: falta de percepción al dolor
Mirada (a partir de los 2 meses): el contacto ocular está presente durante los primeros meses, pero en declive/alterado entre los 2 y 6 meses ⁽¹⁵⁾	<i>Exceso</i> Mirada fija y poco modulada que no combina cambios sutiles con otro tipo de comunicación
	<i>Defecto</i> Ausencia de contacto ocular o un contacto pobre para iniciar la interacción social
Reacción al entorno (a partir de los 2 meses): alteración en la capacidad de regulación del <i>arousal</i> ⁽⁴⁾	<i>Exceso</i> Llanto difícil de interpretar, rabietas sin motivo aparente e inquietud motriz. Reacciones emocionales intensas y difíciles de calmar
	<i>Defecto</i> Bebés descritos como "muy buenos" que se fatigan fácilmente. Apatía e inhibición con hipersomnia
Sonrisa social correspondida (a partir de los 3 meses)	<i>Exceso</i> Sonrisa postiza, congelada y fija que no responde a la interacción social
	<i>Defecto</i> Sonrisa que únicamente se da como un acto reflejo y/o está provocada por una estimulación motriz o sensorial. Por ejemplo: cosquillas
Mayor interés por los objetos que por las personas (a partir de los 4-5 meses): ausencia de la preferencia innata hacia estímulos biológicos vs los no biológicos ⁽¹⁶⁾	Preferencia por contingencias perfectas, es decir, juegos siempre iguales, sin cambios, conductas repetitivas y con poca variabilidad ⁽¹¹⁾
Dificultades motoras (a partir de los 4 meses): dificultades para entender el propio cuerpo e integrarlo ⁽¹⁷⁾	Hipotonía o hipertonia, dificultades para ajustarse al cuerpo de la persona que lo cuida, de integración de línea media y para hacer el volteo y gatear de forma simétrica. No desaparición de algunos de los reflejos motores primarios
Cualidad de la interacción: en el adulto, dificultad para permanecer en contacto con el niño, de mantener la atención sobre él y/o sentimientos de malestar, preocupación o estar mantenido a distancia	Ausencia de interacción lúdica que nos hace sentir que disfrutamos. Constante esfuerzo para buscar la relación que provoca angustia, cansancio y desánimo ^(4,11) . La interacción puede ser agradable a veces, pero no sostenida

El pediatra de Atención Primaria tiene una importante función en la detección precoz del TEA. La consulta pediátrica es un contexto natural idóneo para la observación de estas señales de alarma y recoger las preocupaciones de los cuidadores⁽⁶⁾.

Durante esta primera etapa de desarrollo, entendemos las primeras

señales de alarma, como elementos biológicos, emocionales o relacionales que nos sugieren un riesgo de afectación del desarrollo del niño. Por tanto, no se trata tanto de hacer un diagnóstico precoz, sino de detectar un conjunto de signos que pueden comprometer su desarrollo.

Señales de alarma precoces del trastorno del espectro autista en el primer año de vida

La detección del TEA se basa principalmente en la observación clínica, en la observación de las conductas del niño, la familia y la relación entre ambos⁽⁷⁾. En la consulta, también

Tabla II. Señales de alarma entre los 6 y los 12 meses

Tabla II. Señales de alarma entre los 6 y los 12 meses	
	Manifestaciones clínicas
Comunicación, balbuceo (a partir de los 4-6 meses): alteraciones del lenguaje y la comunicación ⁽¹⁸⁾	<i>Exceso</i> Balbuceo constante no dirigido. Alteraciones cualitativas de las emisiones vocales que, a veces, pueden ser gritos o sonidos con una entonación específica y peculiar, difíciles de interpretar e incluso imitar por el adulto. Ecolalias inmediatas
	<i>Defecto</i> Silencio y ausencia de balbuceo
Relación (a partir de los 6 meses): falla muy precoz para compartir experiencias, actividad y pensamiento con otras personas y disfrutar de la relación y de las iniciativas del otro ^(11,19)	<i>Exceso</i> Iniciaciones constantes de la relación. Muestran poco o ningún disfrute en la interacción con el otro
	<i>Defecto</i> Ausencia de inicio y/o respuesta a la relación
Autosensorialidad o movimientos estereotipados (a partir de los 6 meses): exploración peculiar y estereotipada de los objetos, solo por un canal sensorial. Manierismos (movimientos peculiares sin una función clara). A diferencia de los niños con un desarrollo normotípico, estas son conductas al servicio de la desconexión ⁽⁹⁾	Presentes de manera sutil al inicio y a medida que avanza este primer año se hacen mucho más evidentes Ejemplo: movimientos de la lengua dentro de la boca, puños muy cerrados, muecas con la cara, aleteo, etc.
Expresiones faciales (a partir de los 6 meses)⁽⁹⁾	Poca variabilidad en la expresividad emocional y no dirigida. Rigidez mímica
Reacción de ansiedad ante extraños. Permanencia de objeto (a partir de los 8 meses)	<i>Exceso</i> Hiperreactividad ante la separación. Pánico delante de extraño. La manera habitual que tienen los padres de consolarlos suele ser atípica y desligada de la relación
	<i>Defecto</i> Hiporreactividad ante la separación y/o reacción indiferenciada ante el extraño. Niños aparentemente sociables con poca consciencia de peligro. No aparece la conducta de búsqueda de un objeto desaparecido
Atención conjunta o intersubjetividad secundaria (a partir de los 9 meses): falla muy precoz en la iniciativa para compartir experiencias, actividad y pensamiento con las otras personas y disfrutar de la relación y de las iniciativas del otro ⁽²⁰⁾	Ausencia de iniciación y/o respuesta espontánea de atención conjunta para dirigir la atención del otro hacia un objeto que está fuera del alcance del niño/a
Respuesta al nombre (a partir de los 12 meses)	Ausencia de contacto ocular con el adulto, cuando este le llama por el nombre o cuando lo hace es de forma inconsistente o mira solamente después de una vocalización que le resulte interesante o familiar (p. ej.: chasquidos de lengua, “¡qué te pillo!”). Los cuidadores pueden verbalizar preocupación por el nivel de audición del niño
Gestos comunicativos y/o señalar con el dedo índice (a partir de los 12 meses)	Ausencia del uso espontáneo de gestos y/o de la acción de señalar para compartir el interés hacia un objeto con el adulto
Imita (a partir de los 12 meses)	Ausencia de imitación o imitación mecánica y adhesiva

pueden considerarse las puntuaciones obtenidas en los cuestionarios específicos y la información procedente de interconsultas. Además, se han descrito biomarcadores que pueden contribuir al juicio clínico⁽⁸⁾.

Señales de alarma en el niño

Estudios previos muestran que las señales más evidentes en el niño durante el primer año de vida implican los dominios de comunicación e inte-

racción social (p. ej., la falta de contacto ocular o de imitación), mientras que los intereses sensoriales inusuales y/o comportamientos repetitivos y estereotipados aparecen más tarde, después de los 2 años⁽⁹⁾.

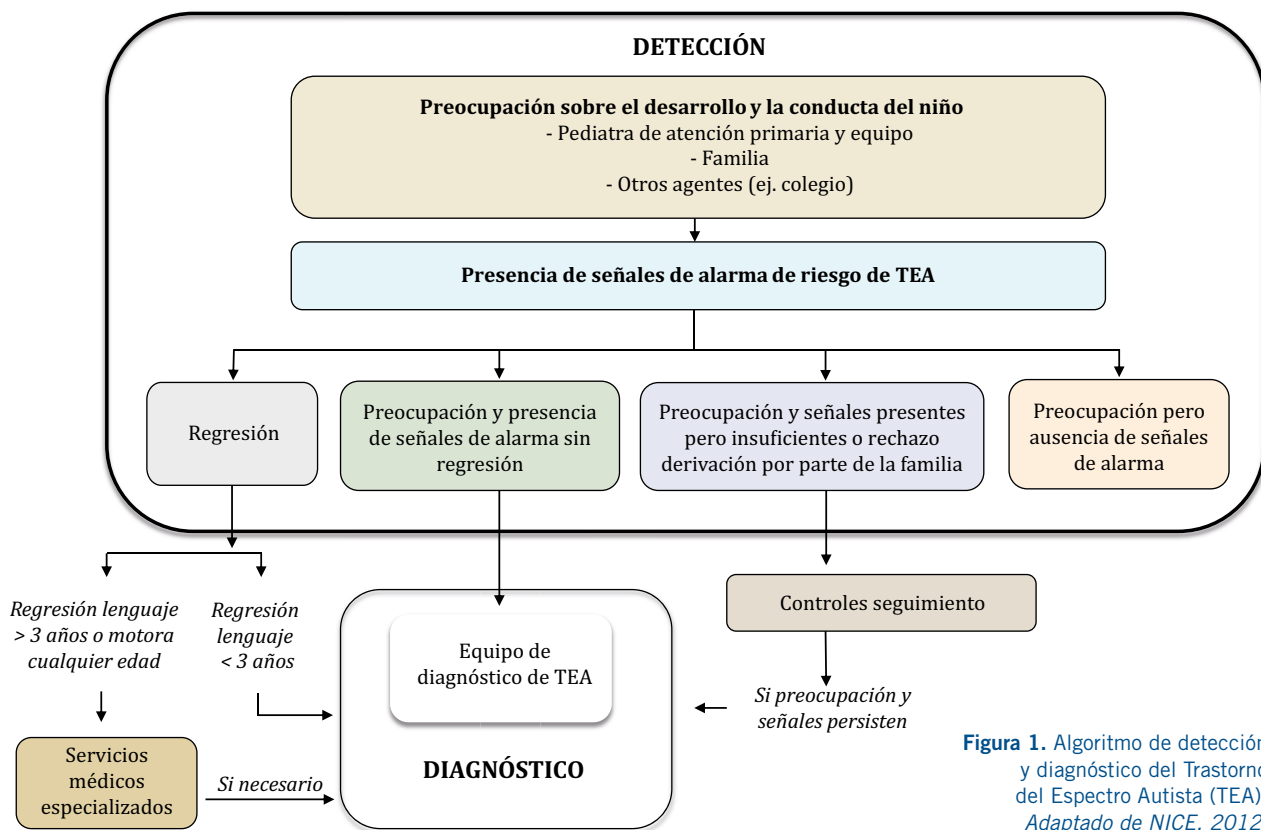


Figura 1. Algoritmo de detección y diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Adaptado de NICE, 2012.

Las señales de alarma incluyen:

- La presencia de signos patológicos.
- La ausencia de conductas propias del desarrollo típico.
- Diferencias cualitativas en el desarrollo de competencias y conductas.

Se clasifican según 2 tipos: las ruidosas o por exceso, que se captan rápidamente (p. ej.: llanto indiferenciado, echarse atrás ante el contacto, hipotonía, etc.) y las silenciosas o por defecto, más difíciles de reconocer (p. ej.: no comer, mirar de manera fija, silencio, insomnio, calma silenciosa, etc.)⁽⁹⁾. Es importante tener en cuenta que una señal de alarma no implica necesariamente una afectación del desarrollo. También se puede encontrar en un niño/a con desarrollo normal, ser un signo transitorio o bien un aspecto reactivo del niño a determinadas situaciones ambientales⁽¹⁰⁾. Se considera que hay riesgo de TEA, cuando observan más de 2-3 señales de alarma con una intensidad, frecuencia y duración significativas^(9,11). Las tablas I y II describen las principales señales de alarma y las manifestaciones clínicas de los 2-6 meses y 6-12 meses, respectivamente.

Señales de alarma en los cuidadores y la relación

Se han evidenciado cambios en los patrones de relación de los cuidadores en relación a su hijo/a con TEA⁽⁹⁾, así como un mayor nivel de estrés parental⁽¹²⁾. Se describen dos tipos de conductas: las de inicio y mantenimiento de la relación, que aparecen en los primeros meses, y las de desánimo y desconexión que se van instaurando progresivamente. Entre las primeras, destaca una mayor estimulación física y uso de objetos para captar su interés, cambio del tono de voz y conductas más directivas (primando la comprensión por encima de la comunicación). Entre las segundas, se observa el silencio, la reducción de la conducta espontánea e introducción de objetos que sustituyen la relación.

Por otra parte, entre el 30 y 40% de los padres de niños posteriormente diagnosticados de TEA, mostraron preocupación durante el primer año de vida⁽¹²⁾.

Proceso de detección

El objetivo de la detección precoz no es hacer un diagnóstico, sino identificar

a los niños/as con riesgo de que su desarrollo evolutivo quede comprometido.

La detección se lleva a cabo de forma rutinaria en el protocolo de actividades preventivas y de promoción de la salud en las áreas de Atención Primaria.

Para el proceso de detección de los niños situados en el rango de preocupación de desarrollar TEA, se definen dos niveles: la vigilancia del desarrollo, que permite a los profesionales tener una certeza razonable de que el niño presenta un desarrollo normal y la detección específica. La figura 1 muestra el protocolo para el reconocimiento, derivación y diagnóstico del TEA, según el *National Institute for Health and Care Excellence*⁽⁸⁾.

La *American Academy of Pediatrics* (AAP) recomienda realizar un seguimiento para identificar retrasos del desarrollo a los 9, 18, 24 y 30 meses. Diversos estudios, también han analizado la viabilidad y la efectividad de un cribado sistemático específico por TEA en el marco de las visitas de seguimiento pediátrico rutinarias. Los resultados sugieren que este es factible, que repercute en un incremento de los casos detectados y que la combinación

del cribado con el seguimiento de desarrollo presenta la mayor eficacia⁽¹⁰⁾. A pesar de no existir un consenso internacional, la AAP recomienda que este se realice a los 18 y los 24 meses de edad. Los motivos principales son, en primer lugar, la mayor estabilidad de los síntomas TEA en esta edad y, en segundo lugar, la existencia de herramientas de cribaje con suficiente fiabilidad a partir de los 18 meses⁽¹⁰⁾.

Recientemente, un estudio a gran escala de los bebés de 1 año realizado en consultorios pediátricos, reveló que las señales precoces de TEA podrían ser identificadas de manera fiable mediante un cuestionario informe de los padres a los 12 meses⁽¹⁰⁾.

Es importante destacar que la APA recomienda un seguimiento más intensivo a la población que se considera de riesgo (Tabla III).

Observación de la conducta del bebé y los cuidadores

Se aconseja en primer lugar, dedicar un tiempo a la observación sin intervenir, con el fin de observar la conducta espontánea del niño/a y la diada (cuidador-niño). Posteriormente, se pueden realizar acciones dirigidas a valorar los ítems de desarrollo y/o las señales de alarma de TEA anteriormente descritos, según la edad cronológica del niño (Tabla IV). La exploración se llevará a cabo en buenas condiciones físicas: que no estén enfermos y que no tengan hambre ni sueño. Hay que establecer una buena relación con el niño y dejar transcurrir el tiempo necesario para que este se adapte a la situación.

Cuestionarios específicos

Se recomienda el uso combinado de escalas y cuestionarios rápidos, fáciles

Tabla IV. Edad de aplicación del cribado de las señales específicas del Trastorno del Espectro Autista (TEA)

	3 meses	6 meses	9 meses	12 meses
Procesamiento sensorial	X	X	X	X
Mirada	X	X	X	X
Reacción al entorno	X	X	X	X
Sonrisa social correspondida	X	X	X	X
Más interés por objetos que personas		X	X	X
Dificultades motoras		X	X	X
Atractivo del niño y cualidad de la interacción		X	X	X
Balbuceo		X	X	X
Relación		X	X	X
Autosensorialidad o movimientos estereotipados		X	X	X
Expresiones faciales		X	X	X
Reacción al extraño y permanencia de objeto			X	X
Atención conjunta			X	X
Respuesta al nombre				X
Gestos comunicativos y señala				X
Imitación				X

de administrar, tanto a padres como a profesionales y de corrección inmediata⁽¹⁰⁾. Se ha evidenciado una buena concordancia entre los reportes parentales y la observación clínica del profesional de las conductas de TEA⁽¹⁰⁾.

En la actualidad, la escala de cribado específica para TEA más validada es el *Modified* CHAT o M-CHAT-R (*The Checklist for Autism in Toddlers*) (Canal-Bedia et al., 2011), que

puede administrarse entre los 18 y los 30 meses de edad.

Las escalas utilizadas de forma rutinaria para la vigilancia del desarrollo del niño en los controles periódicos de salud, pese a no ser específicas de TEA, son sensibles a una gama más amplia de trastornos del neurodesarrollo que en los dos primeros años de vida y pueden mostrar unos fenotipos conductuales similares al TEA⁽¹⁰⁾. Es esperable pues, que la administración de estas escalas y cuestionarios permita detectar niños con posible riesgo de TEA. Entre ellas destacan: la Escala Haizea-Llevant (Fernández-Matamoras 2011), el ADBB (*Alarm Distress Baby Scale*, Guedeney, et al., 2001), el *First Year Inventory* (FYI, Reznik, et al., 2007), el *Pervasive Developmental Disorder Screening test* (PDDST-II) (Siegel, et al., 2004) o el Cuestionario del bebé y del niño pequeño (*Infant-Toddler Checklist, Whetherby*, et al., 2002), entre otros.

Tabla III. Población vulnerable para Trastorno del Espectro Autista (TEA)

- Hermanos/as de niños/as con TEA (20%, 80% gemelos monocigóticos) y/o con antecedentes directos en la familia
- Grandes prematuros (25%)
- Niños/as que sufren largas hospitalizaciones durante la primera infancia
- Niño/a adoptados
- Niños/as maltratados y/o que han sufrido negligencia
- Niños/as con antecedentes de consumo de tóxicos y/o exposición a sustancias por parte de la madre durante el embarazo
- Bebés de cuidadores con depresión y trastornos psiquiátricos
- Niños/as con discapacidad física, psíquica y/o sensorial

Información de interconsultas

Puede ser de relevancia la información proveniente de interconsultas acerca de antecedentes familiares (hermanos con TEA, familiares con problemas psiquiátricos graves, consumo de tóxicos, etc.), maltrato y negligencia a la familia, la situación socio-económica familiar (dificultades económicas, aislamiento social, nivel educativo bajo) o patologías orgánicas del niño que puedan afectar al neurodesarrollo, como por ejemplo: prematuridad, patologías genéticas, metabólicas y neurológicas⁽¹⁰⁾.

Una vez hecha la detección de los casos con sospecha de riesgo de TEA, es necesario un diagnóstico. El diagnóstico de TEA es llevado a cabo por un equipo multidisciplinar especializado que incluye: psicólogos, neuropediatras/psiquiatras y logopedas, entre otros⁽⁸⁾. Se basa en una observación clínica de aspectos socio-emocionales, cognitivos, conductuales y médicos, junto a la administración de pruebas específicas, como el *Autism Diagnostic Observational Schedule 2* (ADOS-2) (Lord, et al., 2001) y el *Austim Diagnostic Interview* revisado (ADI-R) (Rutter, et al., 2006), mediante el ADOS y el ADI-R..., que pueden realizarse desde los 12 meses de edad. Sin embargo, según estos instrumentos se recomienda hablar de diagnóstico a partir de los 31 meses de edad, antes de nivel de preocupación de síntomas TEA. Otros estudios indican que cuando el diagnóstico se realiza a los 2 años, ya hay una estabilidad alta entre el 68 y el 100%⁽¹⁰⁾.

Conclusiones

La detección precoz del TEA es posible. La identificación y el diagnóstico temprano son clave para iniciar las intervenciones terapéuticas más adecuadas.

Los estudios realizados hasta el momento evidencian que las señales de alarma del TEA pueden detectarse desde el primer año de vida. Estas se observan en el niño, el cuidador y la relación entre ambos, e incluyen:

- La presencia de signos patológicos.
- La ausencia de conductas propias del desarrollo típico.
- Diferencias cualitativas en el desarrollo de competencias y conductas.

Se considera riesgo de TEA cuando se observan > 2-3 señales de alarma con una intensidad, frecuencia y duración significativas.

Según guías internacionales, la consulta pediátrica es el contexto idóneo para la observación de dichas señales. La sensibilización y formación específica de los profesionales de Atención Primaria en señales de alarma de TEA durante el primer año de vida es clave, pues la identificación de los niños de riesgo facilitará su derivación a los centros de atención temprana para una intervención precoz.

Función del pediatra de Atención Primaria

La actitud de escucha atenta y con interés por ayudar al niño y a su familia tiene ya una función preventiva y promotora de salud⁽¹³⁾. Además, tiene un papel clave en la detección de las señales de alarma de TEA, puesto que suele ser el primer punto de contacto con los centros de salud y la persona a quién los padres más probablemente manifestarán sus preocupaciones. Es importante que el pediatra conozca las señales tempranas del TEA y que disponga de una estrategia para evaluarlos sistemáticamente. Además, tiene que conocer los centros especializados de la zona para realizar un diagnóstico e intervención específicos.

Bibliografía

1. APA (American Psychiatric Association). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed). DSM – V. Washington. 2013.
2. Viloca L. El niño autista: detección, evolución y tratamiento. Barcelona: Colecciones Carrilet. 2012.
3. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *Lancet*. 2014; 383: 896-910.
4. Mestres M y Busquets L. Los signos de autismo durante el primer año de vida: la detección a través de un caso clínico. *Revista Maremàgnum*. 2016; 20: 19-36.
5. Ozonoff S, Young GS, Landa RJ, et al. Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2015; 56: 988-98.
6. Hervás A, Balmaña N, Salgado M. Los trastornos del espectro autista (TEA).

7. Barton M, Dumont-Mathie T, Fein D. Screening Young children for Autism Spectrum Disorders in Primary Practice. *J Autism Dev Disord*. 2012; 42: 1165-74.
8. Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. National Institute for Health Care and Excellence. 2011.
9. Acquarone S. Signs of Autism in Infants: Recognition and Treatment. Londres: Karnac. 2007.
10. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*. 2015; 136: S10-S40.
11. Muratori F. El autismo como efecto de un trastorno de la intersubjetividad primaria (I y II). *Revista de Psicopatología y salud mental del niño y del adolescente*. 2009; 13: 21-30.
12. Bonis S. Stress and Parents of Children with Autism: A Review of Literature. *Issues in Mental Health Nursing*. 2016; 37: 153-63.
13. Sabrià J. Prevención y detección precoz en la Atención Primaria pediátrica de los problemas emocionales y del comportamiento en la infancia. *Pediatr Integral*. 2017; XXI (1): 8-14.
14. Robertson, C, Baron-Cohen S. Sensory perception in autism. *Nature Reviews*. 2017; 18: 671-84.
15. Klin A, Jones W. Attention to eyes is present but in decline in 2 – 6 – month – old infants later diagnosed with autism. *Nature*. 2013; 504: 427-31.
16. Chawarska K, Macari S, Shic F. Decreased spontaneous attention to social scenes in 6 month old infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Biol Psychiatry*. 2013; 74: 195-203.
17. Teitelbaum P. ¿Tiene autismo tu bebé? Cómo detectar las primeras señales de autismo en los niños. Argentina: Obelisco. 2012.
18. Patten E, et al. Vocal patterns in infants with autism spectrum disorder: Canonical babbling status and vocalization frequency. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2014; 44: 2413-28.
19. Trevarthen C, Delafield-Butt JT. Autism as a developmental disorder in intentional movement and affective engagement. *Frontiers in Integrative Neuroscience*. 2013; 7: 1-16.
20. Billeci L, et al. Disentangling the initiation from the response in joint attention: An eye-tracking study in toddlers with autism spectrum disorders. *Translational Psychiatry*. 2016; 6: 808-8.