Diagnóstico precoz y seguimiento del trastorno del espectro autista

A. Hervás Zúñiga*, N. Maraver García**

***Jefe de Servicio de Psiquiatría Infantil y Juvenil. Especializada en Psiquiatría Infantil y juvenil y en Psiquiatría del adulto. Hospital Universitario Mutua Terrassa. Directora Clínica y Co-fundadora de IGAIN (Instituto Global de Atención Integral del Neurodesarrollo). Barcelona. Profesora Asociada de la Universidad de Barcelona. **Psicóloga Especializada en Trastornos del Neurodesarrollo. Coordinadora del Programa de Evaluación y Diagnóstico (PAD) y los Programas de Intervención a Domicilio (PID). IGAIN (Instituto Global de Atención Integral del Neurodesarrollo). Barcelona**

Resumen

El objetivo principal de este artículo es una actualización del autismo en edades tempranas dirigido a los profesionales del ámbito de la pediatría, profesionales que tienen la labor esencial de detectar los signos precoces del autismo y/u otras alteraciones evolutivas frecuentemente asociadas con el autismo, diferenciarlas de lo que es un desarrollo normalizado, realizar labores de cribaje de alteraciones evolutivas o detectar sospecha del trastorno del espectro autista (TEA) y, en caso de ser positiva, derivar a profesionales especializados para una adecuada evaluación y devolución diagnóstica a la familia. La labor de los profesionales de pediatría es esencial en el acompañamiento de la familia en este difícil proceso y su asesoramiento profesional. Para ello, este artículo pretende actualizar a los profesionales de la pediatría en el concepto actual del autismo, las clasificaciones actuales, los síntomas en edades tempranas, su presentación en el género femenino, la detección de los primeros signos de autismo e instrumentos utilizados. El reto del artículo es concienciar a los profesionales de la pediatría de su labor esencial, mejorando el pronóstico de los niños/as autistas mediante una identificación precoz, reto todavía mejorable en todas nuestras sociedades, y pretende ayudar en el conocimiento actualizado para tal importante cometido.

Abstract

The main objective of this article is to provide an update on autism at early ages, aimed at professionals in the field of pediatrics. These professionals have the essential role of detecting early signs of autism and/or other developmental disorders frequently associated with autism, differentiating them from normal development, screening for developmental disorders, or detecting suspected autism spectrum disorder (ASD). If the result is positive, referral to specialized professionals for an appropriate evaluation and diagnostic feedback to the family should be made. The work of pediatric professionals is essential in supporting families in this difficult process and providing them with professional advice. To this end, this article aims to update pediatric professionals on the current concept of autism, current classifications, symptoms at early ages, its presentation in the female gender, the detection of early signs of autism, and the instruments used. The challenge of the article is to raise awareness among pediatric professionals about their essential work, improving the prognosis of autistic children through early identification, a challenge that can still be improved in our societies, by providing updated knowledge for such an important task.

Palabras clave: Autismo; Trastornos del espectro autista; TEA; Detección precoz; Cribaje.

Key words: *Autism; Autism spectrum disorders; ASD; Early detection; Screening.*

OBJETIVOS

- Mejorar el conocimiento sobre los síntomas necesarios para realizar un diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) según el DSM-5-TR.
- Mejorar el conocimiento de cómo se debe presentar un diagnóstico de TEA en el DSM-5-TR, incluyendo los modificadores clínicos y criterios de severidad.
- Mejorar el conocimiento sobre el desarrollo de síntomas de autismo desde las primeras edades y de manera progresiva.
- Mejorar la detección e identificación de síntomas en el género femenino.
- Especificar los instrumentos de detección de los síntomas de autismo en primeras edades.
- Mejorar el conocimiento sobre lo que los padres esperan de un profesional cuando le dan un diagnóstico de autismo en su hijo/a.

NOTA: a lo largo de este documento, el término "autismo" se utiliza como abreviatura para el trastorno del espectro autista (TEA), tal y como se define en la quinta edición revisada del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5-TR) de la Asociación Norteamericana de Psiquiatría[1]. La GUÍA NICE CG170[2] actualizó los términos "niños y jóvenes con autismo" o "síntomas de autismo", alineándolos con la terminología actual, "niños y jóvenes autistas" y "características de autismo", que es lo que utilizaremos en este documento. Se utiliza indistintamente trastorno del desarrollo intelectual (TDI) como discapacidad intelectual (DI).

Autora de correspondencia: 32989ahz@comb.cat

https://doi.org/10.63149/j.pedint.68

Introducción

Los TEA-autismo son un conjunto de alteraciones neuroevolutivas que afectan el desarrollo de la comunicación social y presentan un patrón de conductas e intereses estereotipados y repetitivos, un patrón de conducta inflexible al cambio y alteraciones en la percepción sensorial (hiper o hiposensibilidad).

Además de estas características, los niños y jóvenes autistas experimentan con frecuencia una variedad de problemas cognitivos, de aprendizaje, lingüísticos, médicos, emocionales y conductuales, incluyendo la necesidad de rutina, dificultad para comprender las normas sociales, a otras personas, incluidas sus intenciones, sentimientos y perspectivas, alteraciones del sueño y alimentación, y problemas de salud mental, como ansiedad, depresión, problemas de atención, comportamiento autolesivo y, en ocasiones, agresividad[3]. Estas características pueden tener un impacto sustancial en la calidad de vida del individuo y de su familia o cuidador, y conducir a la vulnerabilidad social. Comienzan los signos precoces con frecuencia en los primeros meses de su desarrollo y continúan a lo largo de la vida, en algunos casos teniendo una evolución compatible con una vida normalizada, pero, en otros casos, asociados a varias otras alteraciones evolutivas, necesitarán ayuda continuada por la severa afectación funcional[3]. Los síntomas de autismo están presentes en la población general, pero hablamos de TEA cuando cumplen los criterios diagnósticos descritos en las clasificaciones internacionales DSM-5-TR o CIE-11[4]. En los casos de niños autistas con buenas habilidades de lenguaje y cognitivas (nivel de severidad 1), el autismo representa un continuo de lo que es un desarrollo normalizado, pero en aquellos casos de autismo asociado a otras alteraciones del neurodesarrollo, especialmente aquellos con grave afectación del lenguaje, comunicación y con discapacidad intelectual (DI) o trastorno del desarrollo intelectual (TDI) (nivel de severidad 3), su presentación clínica es claramente diferenciada de lo que es un desarrollo normalizado ya desde los primeros meses de la vida[3].

El autismo ha aumentado drásticamente en los últimos años su incidencia y prevalencia; en países desarrollados, se estima entre 1-2 %[5] de la población en edad infantil, en parte, por los cambios en los criterios diagnósticos, por una mejor formación de los profesionales en la detección, diagnóstico y por una mayor concienciación social, en especial de los padres supervisando la evolución de sus hijos[6]. No hay evidencia de que el aumento de incidencia-prevalencia de autismo se deba a otros factores, pero hay cambios sociales, como, por ejemplo, una mayor edad de los padres, con un componente genético etiológico en autismo claramente constatado y la evidencia de que una edad más avanzada de los padres aumenta el riesgo de mutaciones genéticas y el riesgo del autismo. La labor de los profesionales de pediatría es esencial[6]. Uno de los grandes cambios en los últimos 40 años ha sido la clara evidencia de que la detección e intervención precoz de los signos precoces, aunque todavía no cumplan todos los criterios diagnósticos de autismo, cambia el futuro de las personas autistas. Hemos mejorado nuestra detección y diagnóstico del autismo, pero permanece todavía un desafío identificarlo de manera precoz, en especial, en el caso de las niñas, en el que su autismo persiste frecuentemente infradetectado e infradiagnosticado[7]. La formación de los pediatras y enfermeras pediátricas en los signos precoces de autismo, la incorporación de un cribaje sistematizado en las consultas de evaluación del niño sano, el dominio de los instrumentos de cribaje y realizarlos en las revisiones del niño sano cuando surja alguna alerta identificada por los padres u otros profesionales o se esté revisando un niño/a perteneciente a un grupo de alto riesgo. Una detección temprana permite la derivación a servicios de diagnóstico, una apropiada intervención, así como la integración a nivel social y educativo; el conjunto de intervenciones que se favorecen con el diagnóstico precoz tienden a reducir la morbilidad de los niños y niñas con autismo, mejoran los desenlaces de salud y es probable que conduzca a una mejor funcionalidad en la edad adulta[6].

El pediatra debe diferenciar lo que es un desarrollo normalizado del que no lo es y, cuando hay sospecha, realizar el cribaje adecuado, incluyendo exploraciones médicas para descartar cualquier posible explicación de la alteración evolutiva presente, descartar problemas de visión-audición o cualquier otra problemática médica. El diagnóstico y seguimiento del autismo requiere la coordinación entre equipos de niveles asistenciales diversos, para favorecer un proceso asistencial continuo, coordinado y colaborativo entre pediatría de Atención Primaria, neuropediatría, equipos de Atención Temprana, equipos de salud mental infantil y juvenil y familiares[6].

Concepto del autismo. Criterios diagnósticos según el DSM-5-TR y CIE-11

El TEA puede considerarse una afección dimensional, con variabilidad de los síntomas y/o gravedad.

En el año 2013, la *American Psychiatric Association* (APA) publicó la 5ª edición del *"Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders"* (DSM-5) [1]. Con su publicación, la clasificación y criterios en el campo del autismo quedaron modificados, pasando a una única nomenclatura de Trastornos del Espectro Autista (TEA). Reflejaba el consenso científico de que el TEA podía considerarse una afección dimensional, con variabilidad de los síntomas y/o gravedad en las dos áreas centrales: A) déficits en la comunicación social y en la interacción social; B) restricción de conductas e intereses y presencia de actividades repetitivas (Tabla I). El diagnóstico correcto del TEA en el DSM-5 incluía los grados de severidad (3 niveles) para las dos dimensiones de comunicación social y de comportamientos restringidos y repetitivos. Desde el nivel 1 (que necesita un poco de apoyo) hasta el nivel 3 (que necesita un apoyo muy sustancial) (Tabla I).

También, para un diagnóstico correcto de TEA, se debía indicar siempre los especificadores clínicos o trastornos comórbidos, quedando reflejada la variabilidad fenotípica del autismo a través de los especificadores que acompañarán al diagnóstico. Se incluían en los especificadores clínicos si el TEA se asociaba o no a otros trastornos del neurodesarrollo y/o a trastornos o a alguna afección médica o genética (epilepsia, X-frágil, etc.), o a un factor relevante ambiental asociado (Tabla I).

Los TEA en el DSM-5 y en el CIE-10 se incluían dentro del paraguas de los trastornos del neurodesarrollo (TND): TDI, trastornos de la comunicación, incluyendo trastorno de lenguaje (TL), trastornos específicos del aprendizaje, trastornos motores y trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH)[8].

Tabla I. Criterios diagnósticos del DSM-5-TR del trastorno del espectro autista (TEA)

1A. Síntomas nucleares de TEA

A. Deficiencias persistentes en la comunicación e interacción social que se presentan en diferentes contextos, manifestadas por todo lo siguiente, ya sea actualmente o en el pasado (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos):
   1. Deficiencias de reciprocidad socioemocional; que pueden presentarse desde aproximaciones sociales anormales y fracaso para mantener una conversación bidireccional, como manifestada por la disminución para compartir intereses o emociones, hasta una falta total en la iniciación o respuesta a las interacciones sociales
   2. Dificultades en las conductas comunicativas no verbales presentes en la interacción social; por ejemplo, desde una baja integración de la comunicación verbal y no verbal hasta anormalidades en el contacto ocular y el lenguaje corporal, o déficits en la comprensión y uso de gestos, hasta una completa falta de expresión facial y comunicación no verbal
   3. Dificultades para desarrollar, mantener y comprender relaciones sociales adecuadas al nivel de desarrollo (aparte de con los cuidadores); se incluye, por ejemplo, desde dificultades para ajustar la conducta social a diferentes contextos a dificultades para compartir juego imaginativo y para hacer amistades, hasta una falta aparente de interés en las personas

B. Presencia de patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas y repetitivos, tal como se manifiesta en dos o más de los siguientes, ya sea actualmente o en el pasado (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos):
   1. Comportamientos motores, verbales o uso de objetos de forma estereotipada y repetitiva (p. ej., estereotipias motoras simples, alinear o mover objetos de forma repetitiva, ecolalia o frases idiosincrásicas)
   2. Insistencia en el mantenimiento de lo mismo, adhesión inflexible a las rutinas, patrones de comportamiento ritualizados de tipo verbal o no verbal (p. ej., extremas alteraciones con cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígido, rituales de saludo, insistencia en una misma ruta o comida todos los días)
   3. Intereses excesivamente fijos y restringidos que son anormales, ya sea en su intensidad u objetivo (p. ej., una fuerte vinculación o interés por objetos inusuales, excesivamente circunscritos o intereses perseverantes)
   4. Hiper o hiporreactividad a estímulos sensoriales o interés sensorial inusual por aspectos del entorno (p. ej., aparente indiferencia al dolor/temperatura, respuesta negativa a sonidos específicos o texturas, oler o tocar excesivamente los objetos, fascinación por las luces o por dar vueltas a los objetos)

C. Los síntomas deben presentarse en el periodo del desarrollo temprano (aunque pueden no llegar a manifestarse plenamente hasta que las demandas sociales exceden las limitadas capacidades o pueden estar enmascaradas por estrategias aprendidas a lo largo de la vida)

D. Los síntomas crean interferencia clínica significativa en el funcionamiento social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento actual

E. Estas alteraciones no están mejor explicadas por discapacidad intelectual (TDI) o retraso en el desarrollo global. TDI y TEA frecuentemente concurren; para realizar un diagnóstico comórbido entre los dos, la comunicación social debería estar por debajo de lo esperado para el nivel de desarrollo

1B. Especificadores clínicos TEA del DSM-5-TR

Se incluyen una o más comorbilidades del neurodesarrollo, de problemas de salud mental, conducta o cualquier comorbilidad médica:
- Con o sin discapacidad intelectual asociada
- Con o sin alteración del lenguaje asociado. Asociado a otros problemas del neurodesarrollo o salud mental o conducta (use códigos para identificar problemas del neurodesarrollo o salud mental o conducta)
- Con catatonia
- Asociado a condiciones médicas o genéticas conocidas o factores ambientales (use códigos para identificar condiciones asociadas genéticas o médicas)

1C. Criterios de nivel de severidad de TEA según el DSM-5-TR

Nivel de severidad	*Comunicación social*	*Conductas restrictivas, repetitivas*
Grado 3 ***"Necesita ayuda muy notable"***	Déficits severos en las habilidades comunicativas sociales verbales y no verbales. Muy limitada iniciación de las interacciones sociales y mínima respuesta a las aperturas sociales de otros. Por ejemplo, cuando presenta escasas palabras de habla poco comprensible, quien raramente inicia interacciones y, cuando lo hace, realiza aproximaciones inusuales exclusivamente para sus necesidades, responde socialmente solo a aproximaciones muy directas	Conducta inflexible, extrema dificultad para el cambio u otras conductas repetitivas o restrictivas que interfieren con el funcionamiento en todas las esferas. Grandes alteraciones/dificultades, cambiando el foco o las acciones
Grado 2 ***"Necesita ayuda notable"***	Marcados déficits en las habilidades comunicativas verbales y no verbales. Déficits sociales son aparentes incluso con apoyos *in situ*. Limitada iniciación de interacciones sociales. Reducida o respuestas anormales a las aperturas sociales de otros. Por ejemplo, cuando pueden hablar con frases simples, pero sus interacciones se limitan a intereses especiales restrictivos y con marcada atipicidad en la comunicación no verbal	Conducta inflexible, dificultades con el cambio u otras conductas restrictivas o restringidas aparecen con suficiente frecuencia para ser obvias para el observador ordinario e interfieren con su funcionamiento en una variedad de contextos. Alteración y/o dificultad para cambiar el foco o las acciones
Grado 1 ***"Necesita ayuda"***	Sin apoyo *in situ*, presenta alteraciones visibles en la interacción social. Dificultades en iniciar relaciones sociales y claros ejemplos de respuestas atípicas a las aperturas sociales de otros. Puede parecer que tiene una disminución del interés en las interacciones sociales. Por ejemplo, cuando puede hablar con frases y comunicarse, pero falla en mantener conversaciones y sus intentos de hacer amigos son extraños y poco exitosos	Su conducta inflexible causa interferencia significativa con su funcionamiento en uno o más contextos. Dificultades en el cambio entre actividades. Problemas de organización y planificación obstaculizan su independencia

Fuente: American Psychiatric Association (APA). Diagnostic Criteria for the 299.00 Autism Spectrum Disorder. 2022. Diagnostic and Statistical Manual. 5ª edition (DSM-5-TR).

El DSM-5 también señalaba que los síntomas debían estar presentes en la primera infancia, pero que podían no manifestarse hasta que las demandas sociales excedieran las capacidades cognitivas o de adaptación al medio. Los síntomas deberían causar un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual, y no estar mejor descritos por otro diagnósticos[1].

El texto revisado se publicó el 18 de marzo del 2022 (DSM-5-TR), presentando escasas modificaciones respecto al DSM-5, especificando, pero sin suponer un cambio real efectivo, que es necesario cumplir "todos" los 3 criterios descritos en los déficits en la comunicación-interacción social. Más relevante es la actualización en los criterios de los modificadores clínicos, incluyendo los síntomas de problemas de salud mental o alteraciones del neurodesarrollo, sin ser necesario que cumplan todos los criterios de trastornos mentales, del neurodesarrollo o del comportamiento (Tabla IA: criterios diagnósticos; Tabla IB: criterios de severidad; Tabla IC: de modificadores clínicos)[1].

La Organización Mundial de la Salud (OMS) publicó la más reciente Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11) en junio de 2018. Al igual que el DSM-5, la CIE-11 incluye el TEA en la categoría de trastornos del neurodesarrollo. Los criterios diagnósticos del TEA en el DSM-5-TR y CIE-11 son similares. Los modificadores clínicos y criterios de severidad en la CIE-11 y, en lugar de la clasificación descriptiva de la severidad, proponen subgrupos basados en la presencia o no de alteración del funcionamiento intelectual o de alteración funcional del lenguaje[4].

Con la edad, más de la mitad de los adultos que cumplían criterios de TEA en la infancia dejan de cumplir los criterios diagnósticos en la edad adulta; por el contrario, puede que se vean afectados negativamente por síntomas residuales con importante interferencia funcional[9]. El DSM-5-TR no establece ninguna disposición respecto al TEA adulto subclínico que necesita recursos especializados; la CIE-11 sí[4].

Cómo realizar un diagnóstico de TEA en el DSM-5-TR

Para que se establezca un diagnóstico de TEA según el DSM-5-TR[1], se deben incluir los 9 puntos que se citan a continuación.

- **Criterio de síntomas nucleares TEA del DSM-5-TR consideraciones:** para establecer un diagnóstico de TEA según el DSM-5-TR es necesario (Tabla IA): 1) que cumpla algún criterio de A1, A2 y A3, y se exige que tiene que cumplir, al menos, algún criterio en los 3 subíndices del A (A1, A2 y A3); 2) no es necesario que cumpla todos los criterios de cada subíndice A1, A2 y A3; 3) tiene que cumplir, al menos, algún criterio de dos subíndices del B (B1, B2, B3 o B4); 4) no es necesario que cumpla todos los criterios de los subíndices, solo algún criterio de 2 subíndices del B (B1, B2, B3 o B4); 4) pueden aparecer en distintos periodos de tiempo; 5) algún síntoma tiene que manifestarse en primera infancia (criterio C); 6) en niños/as con buenas habilidades cognitivas, los síntomas de TEA pueden pasar desapercibidos hasta después de los 5 años o, incluso más tarde, hasta que en la edad adolescente o adulta temprana se manifiesten (criterio C); 7) los síntomas crean interferencia clínica significativa en el funcionamiento (criterio D); 8) los síntomas no están explicados mejor por otros trastornos de salud mental (TSM) o médicos (criterio E); y 9) **¡cuidado con las niñas!** Los requerimientos diagnósticos son los mismos, pero su expresión clínica es diferente de la de los niños.
Se deben incluir los especificadores clínicos para el TEA del DSM-5-TR: se incluyen una o más comorbilidades del neurodesarrollo, de problemas de salud mental o conducta, que incluye con o sin TDI, TL, otros TND o TSM o alteraciones de conducta, con o sin catatonia o condiciones médicas, genéticas o factores ambientales (Tabla IB).
- **Se deben incluir los niveles de severidad TEA del DSM-5-TR, independientemente para las dos dimensiones de los criterios de síntomas** (Tabla IC): a) deficiencias persistentes en la comunicación e interacción social; y b) presencia de patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas y repetitivas.
  - **El nivel 1 de severidad** son aquellos niños, adolescentes con buenas habilidades cognitivas y de lenguaje expresivo, en que la alteración en la comunicación social no es muy visible si tienen ayudas y los síntomas estereotipados o repetitivos solo aparecen en un contexto, frecuentemente solo en casa. Pueden pasar desapercibidos. El nivel 1 de severidad frecuentemente va asociado a problemas de salud mental (ansiedad, depresión, etc.) y síntomas de TDAH, tics, etc. No van asociados a TDI ni TL y si lo van el TDI es muy leve.
  - **En el nivel 2 de severidad**, los síntomas de TEA son visibles en todos los contextos. Se reconocen más tempranamente. Frecuentemente, asociados a otros TND: TL, TDI leve o moderado, síntomas de TDAH, alteraciones de conducta, etc. A veces, reciben un diagnóstico de TL, TDI, etc., sin identificar el TEA, impidiendo que accedan a tratamientos precoces del autismo.
  - **En el nivel 3 de severidad**, los síntomas nucleares clínicos del TEA son severos, visibles en todos los contextos y asociados a varias y graves alteraciones del neurodesarrollo. Presentan afectación severa del lenguaje, con ausencia o escaso lenguaje (TL), TDI moderada o severa y, frecuentemente, asociados a severa hiperactividad, falta de atención y concentración, impulsividad, problemas conductuales y problemas médicos[1].

El autismo, una alteración en el neurodesarrollo

El TEA se incluye dentro del paraguas de los TND. Los TND se incluyeron por primera vez en la clasificación internacional de trastornos mentales en el DSM-5 y, en su posterior actualización, en el DSM-5-TR[1].

El concepto tiene una base común a todos ellos, presentando una vulnerabilidad genética que, según se va conociendo, resulta común a muchos de ellos, que interactúa con factores no genéticos[8]. Todos tienen en común: que los primeros signos comienzan en la infancia, muchos en la primera infancia; que es parte inherente del desarrollo de la persona, que va cambiando la presentación clínica de acuerdo a la edad según el periodo y especificidad de maduración cerebral; y que, en general, afectan más frecuentemente a los varones, presentando el género femenino una presentación clínica diferenciada con una base biológica posiblemente también diferenciada,

Tabla II. Signos y síntomas de trastorno del espectro autista en niños y niñas preescolares (menores de 5 años)

Lenguaje hablado	– Retraso en el lenguaje (en balbuceos o palabras, por ejemplo, menos de 10 palabras a los 2 años) – Regresión o pérdida del uso del habla – El lenguaje hablado (está presente) puede incluir: vocalizaciones no funcionales o vocalizaciones estereotipadas, entonaciones planas o extrañas, repeticiones frecuentes de grupos de palabras u oraciones ("ecolalia"), referencias a uno mismo por su nombre, o "usted", o "ella/él" más allá de los 3 años – Uso reducido y/o poco frecuente del lenguaje para comunicarse, por ejemplo, usando palabras sueltas a pesar de poder formar oraciones
Respuesta a otras personas	– Respuesta ausente o tardía cuando se les llama por su nombre, a pesar de tener una audición normal – Respuesta reducida o ausente a sonrisa social – Respuesta reducida o nula a las expresiones faciales o los sentimientos de los demás – Respuesta negativa inusual a las solicitudes de otras personas (comportamiento de evitación de la demanda)* – Rechazo de abrazos o mimos iniciados por un familiar o cuidador, aunque ellos mismos pueden iniciar abrazos
Interacción con otras personas	– Conciencia reducida o ausente del espacio personal, o intolerancia inusual a la incursión de otros en su espacio personal – Interés social en los demás reducido o ausente, incluidos los niños y niñas de su misma edad –puede rechazar a los demás– si están interesados en los demás, pueden acercarse a ellos de manera inapropiada, aparentando ser agresivos o perturbadores – Imitación reducida o ausente de las acciones de otros – Inicio de juegos sociales con otros reducidos o ausentes, jugar solo – Diversión reducida o ausente en situaciones que a la mayoría de los niños y niñas les gusta, por ejemplo, las fiestas de cumpleaños – Diversión compartida reducida o ausente
Contacto visual, señalar y otros gestos	– Uso reducido o nulo de gestos y expresiones faciales para comunicarse (aunque pueden colocar la mano de un adulto sobre los objetos) – Los gestos, expresiones faciales, orientación corporal, contacto visual (mirar a los ojos a los demás mientras se habla) y palabras utilizadas en la comunicación social son reducidos y están poco integrados – Uso social del contacto visual reducido o ausente, asumiendo que la visión es satisfactoria – Atención conjunta reducida o ausente, evidenciada por una falta de intercambio de miradas, ausencia de seguimiento de una indicación (para mirar dónde "señalar" o mostrar objetos para compartir interés
Ideas e imaginación (juegos)	– Imaginación y diversidad de juegos de simulación reducida o ausente
Intereses restringidos o inusuales y/o comportamientos repetitivos y rígidos	– Movimientos repetitivos estereotipados, como aplaudir, balancear el cuerpo mientras está de pie, girar y chasquear los dedos – Juegos repetitivos o estereotipados, por ejemplo, abrir y cerrar puertas – Intereses demasiado centrados o inusuales – Excesiva insistencia en seguir su propia agenda – Sensibilidad emocional extrema al cambio o situaciones nuevas, insistencia en que las cosas permanezcan igual – Reacción excesiva o insuficiente a los estímulos sensoriales (por ejemplo, texturas, sonidos, olores) – Reaccionar de forma exagerada al sabor, olor, textura o apariencia de los alimentos o seguir dietas extremas

**La evitación de la demanda patológica (o extrema) se refiere a un conjunto de síntomas que pueden coexistir con el TEA y se reconoce como un perfil de comportamiento dentro del TEA. Se caracteriza por una evitación de las demandas y expectativas diarias en un grado extremo, y está impulsada por una necesidad basada en la ansiedad de tener el control. Los signos y/o síntomas típicos incluyen la resistencia o evitación de las demandas ordinarias de la vida y el uso de estrategias sociales como parte de la evitación (por ejemplo, distraer o dar excusas). - Fuente: Guía de práctica clínica para la atención del trastorno del espectro autista en la infancia en atención primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad, in press. Presenta un listado de signos y síntomas de autismo basado en el listado de la guía NICE National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management clinical guideline. London: NICE; 2013. Disponible en: www.nice.org.uk/guidance/cg170. CG128 para niños y niñas en edad preescolar (menores de 5 años).*

asociada a una infradetección e infradiagnóstico. Las características o síntomas que definen los TND mejoran con la edad, son más visibles en la infancia, pueden persistir total o parcialmente e, incluso, no presentar ningún signo en edad adulta, pero, aunque con escasa sintomatología, pueden tener interferencia importante en su funcionamiento[10].

Inicio de signos de autismo

Posiblemente, el primer signo que se ha identificado en hermanos de niños/as con autismo que, posteriormente, desarrollan autismo, es la disminución del contacto ocular que aparece entre los 2 y 6 meses.

Otros signos precoces, hacia los 6 meses de vida, son la disminución de la sonrisa social y vocalización hacia las personas, aumentando hacia los objetos. Pueden aparecer también, de manera precoz, síntomas sensoriales o alteraciones motoras. Posteriormente, sobre los 15 meses, es cuando los síntomas más nucleares y claros del autismo en la sociabilidad y comunicación comienzan a ser más evidentes. Las conductas repetitivas pueden comenzar incluso más tarde de los 24 meses. No es infrecuente que diagnósticos iniciales de TL en los primeros 2 años de vida, al aparecer posteriormente conductas repetitivas, cambien a un diagnóstico de TEA.

No todos los casos de autismo tienen un comienzo insidioso. Un 25-30 % de los padres describe un desarrollo evolutivo dentro de la normalidad en el primer año o 18 meses de vida, presentando posteriormente una regresión en el interés y comunicación social, como primeros signos evidentes de autismo. La causa de esta regresión temprana no está clara y todas las pruebas médicas pueden resultar dentro de la normalidad. Incluso se ha asociado con un desarrollo del lenguaje más temprano[11].

El impacto de la alteración del neurodesarrollo es más claro en aquellos que tienen autismo asociado a TDI, en los que se evidencian alteraciones propias de la DI, como es el retraso psicomotor, la escasa curiosidad por su entorno, la escasa funcionalidad en el juego y, en general, los déficits generalizados en las diferentes áreas del desarrollo y en la adaptación funcional. A ello se asocian los síntomas propios del autismo, muchas veces enmascarados por el TDI[3].

En los primeros años de la vida, las conductas repetitivas y la rigidez conductual y cognitiva pueden ocasionar graves problemas de conducta e irritabilidad ante cambios inesperados, lenguaje incomprendido o situaciones sociales a las que el niño no sabe adaptarse o pedir ayuda. En el autismo de severidad 2 y 3, a edad preescolar, son obvias las alteraciones sociales, bien por escaso interés o respuesta social o bien por una sociabilidad desinhibida, dificultades para ajustar su comportamiento a diferentes contextos sociales, aprender las normas y el comportamiento igual que otros niños de su edad. Los padres pueden llegar a tener dificultades para exponer a sus hijos a situaciones sociales que no sean dentro de su rutina, por la reacción inesperada a estímulos sensoriales o bullicio o cambios inesperados que pueden provocar reacciones conductuales extremas. Los padres pueden llegar a evitar estas situaciones, conllevando un aislamiento del niño y su familia y una escasez de oportunidades de aprendizaje en diferentes contextos sociales.

En el caso de autismo sin TDI, no suelen existir otros retrasos evolutivos y son los síntomas nucleares de autismo los que están presentes. Dificultades de relación social, de adaptarse a los diferentes contextos, en la comunicación social y la presencia de patrones repetitivos de juego o conducta, alteraciones sensoriales o manierismos, son los síntomas que deben alertar a los profesionales y/o a sus padres[3,11] (Tabla II).

Presentación del autismo en el género femenino

Autismo femenino con buenas habilidades intelectuales y de lenguaje

Existe una infradetección e infradiagnóstico del autismo femenino con buenas habilidades cognitivas y de lenguaje, en todas las edades.

En los estudios epidemiológicos poblacionales del autismo sin TDI, la ratio masculino/femenino (M/F) es de 3:1; pero, en servicios clínicos, la ratio en la edad adulta M/F puede llegar a aumentar hasta 11:1[12]. Existe una infradetección e infradiagnóstico del autismo femenino con buenas habilidades cognitivas y de lenguaje, en todas las edades[13]. Secundariamente, no tienen acceso a tratamiento precoz y su evolución funcional es más deteriorante que en el autismo masculino. En la edad adulta son más graves, con más interferencia funcional, intentos autolíticos, suicidio, conductas autolesivas, trastornos emocionales, disforia de género, trastornos alimentarios, situaciones traumáticas y estigmatización social[13].

Las niñas comparadas con los niños autistas, ya desde los primeros meses de la vida, pueden tener más preservada su interés social, contacto ocular, iniciación social buscando la atención de las personas, deseo comunicativo, juego simbólico o con otros niños. Por el contrario, pueden presentar menos conductas repetitivas o más sutiles y más funcionales. Los signos precoces de autismo en las niñas pueden confundirse con timidez. En las niñas, por el contrario, existen dificultades sociales y comunicativas, por sus dificultades en la reciprocidad sociocomunicativa y en el juego, relacionadas con problemas de cognición social. Las alteraciones sensoriales están frecuentemente presentes, pero, muchas veces, no son detectadas ni por los padres ni por ellas mismas. El grupo con buenas habilidades cognitivas y de lenguaje expresivo, proporcionalmente, parece tener también menos alteraciones del neurodesarrollo asociadas que los niños autistas. Ya desde pequeñitas, las niñas son más conscientes de sus diferencias. Cuando se comparan con otras niñas normotípicas, tienden a imitarlas, a veces, sin saber bien lo que imitan, a complacer al adulto, conteniéndose e inhibiéndose con personas no conocidas, disimulan sus dificultades de comunicación recíproca con expresiones aprendidas ("*masking*" o "camuflaje"). Esta necesidad de "adaptarse a la norma" provoca que, en la primera evaluación de los profesionales, los síntomas de autismo pueden no ser nada evidentes, resultando más difícil el diagnóstico (Tabla III) [13,14]. Los instrumentos utilizados tradicionalmente y considerados *gold* estándar en la evaluación del autismo (ADOS-2 y ADI-R) y los diferentes cuestionarios utilizados en la evaluación y cribaje del

Tabla III. Fenotipo del trastorno del espectro autista en el género femenino

- Más motivación y deseo social. Inapropiadas en las interacciones sociales
- Mejor reciprocidad social, pero unilateralidad relacional
- Más comunicación verbal y no verbal, más iniciaciones sociales, pero sutilezas en la comunicación no verbal y atipicidad en la integración de la comunicación verbal/no verbal. Contacto ocular más apropiado, pero falto de flexibilidad y comunicación. Más gestos, pero no integrados apropiadamente en la comunicación
- Mejor desarrollo de lenguaje en las primeras edades
- Juego simbólico más preservado, pero rigidez, unilateralidad y falta de reciprocidad en el juego con niños/as
- Confusión en la interpretación de los síntomas de autismo por padres, profesionales: más pasividad en las interacciones, interpretada como timidez; falta de respuesta social, como desobediencia, rigidez conductual como problemas de conducta, su juego simbólico repetitivo como imaginación desbordante, etc.
- Tendencia a imitar a los otros/as como estrategia de camuflaje
- Más afectadas en expresión no verbal facial: tendencia a una expresión o rango muy limitado emocional
- Más amigas, incluidas en grupos de niñas, con actitudes sociales pasivas, menos victimizaciones, pero ignoradas y excluidas en adolescencia
- Hipoactivas, a veces enlentecidas, confundidas con déficit atencional o discapacidad intelectual (DI)
- Intereses restringidos y conductas repetitivas más sociales y sutiles: ordenar muñecas, historias imaginativas, etc. Menos conductas repetitivas que en el género masculino
- Más alteraciones sensoriales no reportadas espontáneamente por no identificarlas
- Tendencia a ser perfeccionistas, autoexigentes y detallistas
- Más rituales autistas como manera de autorregularse y controlar su entorno
- Tendencia a menos estereotipias o más sutiles para autorregularse: saltitos, sutiles movimientos de manos, etc.
- Rigidez más en la manera de pensar (no es un síntoma nuclear de autismo) que rigidez en sus rutinas o entorno, aunque también, en ocasiones, presentes

Fuente: Fuentes J, Hervás A, Howlin P; ESCAP ASD Working Party. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021; 30: 961-84. Wood-Downie H, Wong B, Kovshoff H, Cortese S, Hadwin JA. Research Review: A systematic review and meta-analysis of sex/gender differences in social interaction and communication in autistic and nonautistic children and adolescents. J Child Psychol Psychiatry. 2021; 62: 922-36.

autismo se han diseñado más específicamente para el autismo masculino y resultan menos sensibles en identificar el autismo femenino, en especial cuando las evaluadas camuflan los síntomas[13,14].

En el autismo femenino (también en el masculino) es esencial un diagnóstico en la edad infantil, ya que, con la mejora de síntomas autistas con la edad, el camuflaje y la asociación con diferentes comorbilidades de salud mental, hace muy difícil que se diagnostique por primera vez el autismo en la edad adulta, recibiendo diagnósticos psiquiátricos y tratamientos equivocados o diagnosticando solo la comorbilidad sin el autismo, resultando en problemas psiquiátricos cronificados[13].

Autismo femenino asociado a TDI

En el autismo femenino, es la comorbilidad psiquiátrica, médica y/o el TDI, los factores determinantes para que sean derivadas a centros especializados para diagnóstico. En el autismo con TDI (nivel de severidad 2 y 3), el ratio masculino/femenino es más similar 2-3/1 que en el nivel de severidad 1. La "*Lancet Commission*"[14] ha descrito un grupo de autismo, denominado un poco desafortunadamente "autismo profundo", que representa un grupo de autismo de nivel de severidad 3 con ausencia o muy limitado lenguaje, problemas conductuales graves, comorbilidades médicas y psiquiátricas varias, necesitando supervisión del adulto de 24 horas. Este grupo incluye un número mayor de autismo femenino que masculino[15].

Detección del autismo

Existen una gran variedad de instrumentos para las diferentes fases de detección de signos y síntomas de autismo, pero con escasa adaptación a la población española y con deficiencias metodológicas[6].

- Instrumentos de cribado para la detección de TND: utilizados en población sana durante las visitas de seguimiento del niño sano, o ante la preocupación de los familiares.
- Pruebas de triaje o clasificación: facilitan la detección de señales de alerta temprana de autismo en niños/as con una alteración en el desarrollo.
- Instrumentos más específicos en la valoración clínica diagnóstica en servicios especializados de autismo, que no se van a abordar en este artículo[6].

Tabla IV. Grupos de riesgo de autismo

- Antecedentes de hermano diagnosticado de trastorno del espectro autista
- Antecedentes parentales de psicosis, relacionada con esquizofrenia, trastorno afectivo u otros trastornos mentales y del comportamiento
- Edad materna y/o paterna mayor de 40 años
- Peso al nacer < 2.500 g
- Prematuridad < 35 semanas
- Ingreso en unidad de cuidados intensivos neonatales
- Presencia de uno o múltiples defectos en el nacimiento
- Género masculino
- Amenaza de aborto con menos de 20 semanas de gestación

Fuente: Guía de práctica clínica para la atención del trastorno del espectro autista en la infancia en atención primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad, in press. Presenta un listado de signos y síntomas de autismo basado en el listado de la guía NICE (National Institute for Health and Care Excellence). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management cinical guideline. London: NICE; 2013.

Instrumentos de cribado para la detección de TND

La vigilancia universal del desarrollo del niño sano debe incluir una combinación de información obtenida por los profesionales de Atención Primaria, que incluya: considerar las preocupaciones de los padres sobre el desarrollo de sus hijos, la utilización de escalas y pruebas sobre el desarrollo general de los niños/as y la observación, detección y derivación a equipos especializados de desviaciones generales y específicas que ocurren en su desarrollo. Podemos decir que las diferentes asociaciones de profesionales no están de acuerdo si el uso de un cribaje específico para autismo debe ser universal[6].

Mientras que la AAP (Asociación Americana de Pediatría, 2016, 2019, 2020) recomienda realizar un cribaje universal específico para autismo a todos los niños entre 18 y 24 meses[16], la US *Preventive Service Task Force* (USPSTF), en el 2016, emitió un informe considerando inadecuado un cribaje específico para autismo en edades precoces, cuando los padres no han mostrado preocupación sobre el desarrollo de sus hijos[17]. Advierte sobre la insuficiente validez de los instrumentos de cribaje del autismo para justificar un cribaje universal. Recomienda vigilancia de rutina del desarrollo en todos los niños y un cribaje específico para autismo, en casos de pertenecer a un grupo de alto riesgo (p. ej., en caso de que se tenga un hermano con autismo, un resultado alterado en un cribaje general del desarrollo) y/o si los padres han expresado preocupación sobre síntomas de autismo o sobre alteraciones del desarrollo, en general (Tabla IV). Actualmente, están en revisión estas recomendaciones, iniciadas en el 2021, con la publicación de un borrador del plan para la actualización de la recomendación sobre el cribado en niños/as entre los 12 y 36 meses. Todavía no ha habido publicaciones.

La escala Haizea-Llevant es la utilizada en España en el cribaje universal de alteraciones del neurodesarrollo, utilizada en el programa de seguimiento del niño sano, permite comprobar el nivel de desarrollo cognitivo, social y motor de niños/as de 0 a 5 años[18].

Recomendaciones de la guía de práctica clínica (GPC)[6]:

- Profesionales sanitarios y de la educación deben comentar regularmente con los padres el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de sus hijos/as (al menos, entre los 8-12 meses, 2-3 años y 4-5 años) dentro del seguimiento del niño sano.
- Los profesionales sanitarios deben incorporar un alto nivel de vigilancia del desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento para la identificación temprana de los signos de autismo y otros trastornos del neurodesarrollo.
- En la vigilancia del desarrollo del niño sano en Atención Primaria, para detectar cualquier TND, incluido autismo, es aconsejable el uso de escalas (como la escala Haizea-Llevant desarrollada en nuestro contexto).

Al considerar la posibilidad de autismo, tener en cuenta que:

- Los signos y síntomas deben ser analizados en el contexto del desarrollo general del niño/a; no siempre son reconocidos por padres, cuidadores o por otros profesionales.
- Cuando los adolescentes presentan por primera vez un posible autismo, los signos o síntomas pueden haberse

enmascarado previamente por mecanismos de afrontamiento del niño/niña/adolescente o por un entorno de apoyo.

- Es necesario tener en cuenta la variación cultural, pero no se debe asumir que el retraso del lenguaje es debido a que el castellano no es el primer idioma de la familia o por dificultades auditivas tempranas. Los signos y síntomas pueden no ser explicados por experiencias perturbadoras en el hogar o problemas mentales o enfermedad física de los padres. La información relevante sobre el desarrollo temprano puede no estar disponible, por ejemplo, en algunos niños adoptados, tutelados o en el sistema judicial.
- El diagnóstico de autismo puede fallar en niños/as con TDI que enmascara los síntomas de autismo; los signos/síntomas necesitan ser considerados desde la perspectiva de la edad intelectual y no desde la perspectiva de la edad biológica. El autismo puede estar infradiagnosticado en las niñas y también en niños/as más verbales y con CI más alto. Algunos niños, niñas y adolescentes autistas pueden ser verbalmente capaces, tener buen contacto ocular, sonreír, jugar y mostrar afecto, incluso tener un desarrollo escolar avanzado[6].
- Los y las profesionales deben vigilar la presencia de posibles señales de alarma desde, al menos, los 6 meses de edad.
- Dado que no se ha evidenciado una edad mínima para detectar alteraciones, la derivación a Atención Especializada puede ser considerada a cualquier edad en que se sospeche un autismo.
- El autismo debe ser incluido en el diagnóstico diferencial en los niños/as de cualquier edad en los que se detectan signos de alerta de TND. El diagnóstico diferencial del autismo se plantea, en general, a partir de los 2 años de vida; sin embargo, estudios que recogen la preocupación de los padres indican que puede comenzar alrededor de los 18 meses o incluso antes. Para una pequeña proporción de niños/as diagnosticados de autismo, podría realizarse un diagnóstico fiable y válido a los 2 años (TEA nivel de severidad 2,3), realizado por un clínico experimentado, siendo este diagnóstico estable a lo largo del tiempo[6].
- La escala *Parent´s Evaluation of Development Status* (PEDS) sirve para orientar al profesional sobre qué preguntar a los padres, al considerarlo un instrumento de cribado del desarrollo sensible y específico[19].
- Descartar alteraciones metabólicas, auditivas y otros posibles problemas de salud, y derivación a servicios especializados cuando sea idóneo[6].

Pruebas de triaje o clasificación: facilitan la detección de señales de alerta temprana de autismo en niños/as con una alteración en el desarrollo

En la fase siguiente, enfocada a una detección más específica, existen varios instrumentos, pero ninguna de las escalas evaluadas por la GPC[6] cumplió los niveles predefinidos de exactitud diagnóstica (80 % de sensibilidad y especificidad). De los 5 instrumentos incluidos en la revisión de la GPC, 3 fueron evaluados en hispanohablantes, pero no validados en nuestro contexto (*Autism detection in Early Childhood* ADEC, *Social Communication Questionnaire* SCQ y *Checklist for Autism in Toddlers* CHAT) (el *Autism Spectrum Assessment for Hispanic Children* [ASA-HiCh] fue evaluado en una muestra pequeña con amplio rango de edad). Solo 2 instrumentos fueron considerados adecuadamente evaluados y validados en población residente en España[20-22], adaptándose a las diferencias culturales y de lenguaje: el M-CHAT-M-CHAT-R/F validado en población española, rango de edades 14-24 y de 23-36[23] y la Escala Autónoma[24], validada en población española en personas entre 5-31 años. Estimaron una sensibilidad entre 97,8 % y 100 % y una especificidad entre 98,9 % y 72 %, y los autores aconsejan derivación a partir del punto de corte de 36.

Recomendaciones de la GPC[6]:

- Cuando los resultados son positivos en el cribaje del niño sano en alteraciones del neurodesarrollo o los padres muestran preocupación por síntomas de autismo o pertenecen a un grupo de riesgo:
  - En menores de 5 años, M-CHAT-R/F (validada, autoadministrada a padres)[23].
  - En 5 años o más: Escala Autónoma (autoadministrada a padres y profesores)[24].
- Los profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos y órdenes directas. Deben anticipar previamente al niño/a lo que se le va a hacer y utilizar la ayuda de los padres cuando sea necesario. Coordinarse con los padres para que estos anticipen la consulta médica. Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si hay más pacientes. Recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo. Los refuerzos con premios (juguetes, pegatinas y otros) pueden facilitar futuras visitas. También utilizar apoyo visual.
- Valorar el riesgo/beneficio de realizar un procedimiento que implica contacto físico. Por ejemplo, extracción sanguínea: habría que prepararle en la medida de lo posible, flexibilizar normas, como permitir el acompañamiento de los padres o adaptar el procedimiento, si fuera necesario.
- Se debe estar atento al bajo registro sensorial y detectar síntomas enmascarados, como el dolor, autoagresiones o hábitos peligrosos.
- Se deberá vigilar el estado nutricional de los niños/as autistas, incluir suplementos dietéticos, si fuera necesario. Manejar los problemas gastrointestinales (estreñimiento, alteraciones del ritmo intestinal y otros) que pueden tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas en los niños/as autistas. Se deberá vigilar la higiene bucal y las revisiones oftalmológicas. Deben vigilar la existencia de trastornos del sueño. Todos los niños/as autistas deben seguir el calendario de vacunas, incluyendo la vacunación de la triple vírica. Los pediatras deben informar que, en la actualidad, no existe evidencia de que el autismo esté relacionado con trastornos digestivos ni con la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, ni secretina, vitamina B6 + magnesio, ácidos grasos omega-3, dimetilglicina y oxígeno hiperbárico, para el tratamiento específico del autismo, ni de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia, ni sobre los "tratamientos alternativos" que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos.

Devolución diagnóstica: aspectos relevantes

La devolución diagnóstica es un aspecto muy importante para las familias y lo recuerdan como uno de los momentos más difíciles de su vida.

Más de la mitad de las familias y los adultos autistas expresan una gran insatisfacción con cómo se les ha realizado la devolución diagnóstica. Hay muy pocas guías y escaso acuerdo general en cómo se debe realizar la evaluación diagnóstica, qué profesionales deben realizarla, quién debe dar la devolución diagnóstica y si es preferible uno o varios profesionales. En general, la recomendación es que no haya muchos profesionales en la sala con la familia para no intimidarles. Las familias de los niños/as autistas expresan insatisfacción con varios aspectos que preocupan a las familias, pero que no se abordan en la devolución diagnóstica, por ejemplo: 1) el tipo de educación o escuela que recomienda el profesional; 2) cómo implicar y comunicar al colegio la devolución diagnóstica; y 3) no recibir información más específica sobre el tratamiento recomendado, los objetivos a trabajar y qué pueden esperar sobre las áreas de mejora en sus hijos. Las familias expresan que agradecen: 1) un estilo cálido y próximo del profesional; 2) que balancee entre los aspectos positivos de sus hijos y aspectos que tienen para mejorar; 3) una devolución diagnóstica individualizada sobre sus hijos y no del autismo en general; 4) un informe escrito que puedan leer durante la devolución diagnóstica, puedan preguntar sus dudas y realizar clarificaciones o correcciones; 5) información sobre material que puedan leer, *webs*, asociaciones de familias TEA, asociaciones de tiempo libre y satisfacción cuando reciben información escrita sobre el autismo similar al de sus hijos; 6) sesiones después de la devolución diagnóstica en las que puedan preguntar y clarificar sus dudas (los padres refieren la angustia posterior al diagnóstico, las ideas equivocadas, los mitos respecto al autismo, la sobrecarga emocional provocada por el diagnóstico y la ayuda de un profesional específico posterior que necesitan para poder superarlo y ser positivos con sus hijos); 7) agradecen que el informe diagnóstico sea desde un concepto evolutivo y no desde un concepto de enfermedad o trastorno y que el informe incluya recomendaciones sobre el tratamiento a seguir; 8) que ambos padres puedan estar en la devolución diagnóstica mediante dispositivos telemáticos cuando sean requeridos; y 9) la importancia de los grupos de apoyo psicoeducativos con padres con hijos de edades similares que se encuentran en fases semejantes del proceso diagnóstico, pero también agradecen el contacto con padres que han pasado por momentos difíciles, pero que tienen una visión positiva sobre los cambios y la competencia que pueden adquirir sus hijos con el tratamiento[25].

En el caso de niños más pequeños, la devolución diagnóstica se realiza a los padres solos (depende de la capacidad del niño) y verles luego con los padres hablando de los aspectos positivos de su persona, los aspectos que han realizado muy bien en la evaluación. En niños está claro que no puede darse un diagnóstico de autismo si no tiene la comprensión para lo que se le explica, pero siempre se puede explicar con imágenes o con un lenguaje sencillo sus dificultades de una manera positiva y en cómo puede ayudarles. Es esencial establecer con cualquier persona que recibe un diagnóstico un clima de confianza, respeto a sus decisiones, comprensión de lo que le pasa y de colaboración antes de comenzar cualquier proceso terapéutico.

El trabajo familiar es esencial, tanto en la comprensión diagnóstica como en la manera de ayudarles. Los hermanos también son parte esencial de la devolución diagnóstica y de la ayuda que ellos mismos necesitan muchas veces, y en ayudarles a aceptar a sus hermanos, comprenderles y ayudarles[25].

Función del pediatra de Atención Primaria

Las funciones de los profesionales de la pediatría en Atención Primaria son muy importantes. Son responsables de la vigilancia continuada en las revisiones del niño sano y de la aparición de alteraciones evolutivas, incluyendo el autismo, y de la utilización de escalas del desarrollo, como la Haizea Llevant. Si sale alterada y/o recoge preocupaciones de los padres sobre alteraciones del neurodesarrollo y/o bien el pediatra identifica que pertenece a un grupo de riesgo neuroevolutivo y/o el profesional observa alguna alteración congruente con una alteración del neurodesarrollo, deberá entonces descartar sospecha de autismo mediante un *screening* de autismo como el M-CHAT-R/F o la Escala Autónoma, según la edad. De los profesionales de pediatría en Atención Primaria depende la identificación precoz de síntomas de autismo, con el fin de derivar al paciente a especialistas y obtener un diagnóstico y tratamiento precoz que determinarán una mejor evolución. Desde los 6 meses, el pediatra deberá incorporar la sospecha de autismo en su evaluación. La derivación a un centro especializado para el diagnóstico puede realizarse en cualquier momento en que exista sospecha, aunque el diagnóstico puede establecerse desde los 24 meses o incluso antes. Para el tratamiento en centro especializado, el pediatra deberá derivar al paciente tan pronto como se identifiquen signos de autismo. Además, debe realizar las pruebas básicas necesarias para excluir otros procesos médicos que puedan explicar la alteración evolutiva. A lo largo de su atención pediátrica, deberá coordinar las exploraciones médicas necesarias con otros especialistas, dado que los problemas médicos y la mortalidad están aumentados en esta población. También su consejo a la familia es esencial, advertir sobre tratamientos o abordajes sin ninguna evidencia, resolver dudas y apoyar a los padres en el difícil proceso de aceptación y comprensión del diagnóstico. El traspaso a médicos de familia deberá ser personalizado y coordinado.

Conflicto de intereses

No hay conflicto de interés en la elaboración del presente manuscrito ni fuente de financiación.

Bibliografía

Los asteriscos muestran el interés del artículo a juicio de las autoras.

1. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. American Psychiatric Association. 5ª ed., text. rev. 2022. Disponible en: https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425787.
2.*** Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE). 2021. Disponible en: www.nice.org.uk/guidance/cg170.
3. Hervás A. Un autismo, varios autismos. Variabilidad fenotípica en trastornos del espectro autista (TEA). Revista de Neurología. 2016; 62: 9-14.
4. World Health Organization. ICD-11: International classification of diseases 11th revision. 2022. Disponible en: https://icd.who.int/.

5. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, Amoakohene E, Bakian AV, Bilder DA, et al. Prevalence and characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. MMWR Surveill Summ. 2023; 72: 1-14. Disponible en: https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7202a1.

6.*** Guía de práctica clínica para la atención del trastorno del espectro autista en la infancia en atención primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad, in press.

7. Fuentes J, Hervás A, Howlin P; ESCAP ASD Working Party. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021; 30: 961-84. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s00787-020-01587-4.

8.*** Tafolla M, Singer H, Lord C. Autism Spectrum Disorder Across the Lifespan. Annu Rev Clin Psychol. 2025; 21: 193-220. Disponible en: https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-081423-031110.

9. Thapar A, Rutter M. Genetic Advances in Autism. J Autism Dev Disord. 2021; 51: 4321-32. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s10803-020-04685-z.

10. Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Guía clínica. CG128. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). 2011. Disponible en: https://www.nice.org.uk/guidance/CG128.

11. Loomes R, Hull L, Mandy WP. What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2017; 56: 466-74. Disponible en: https://doi.org/10.1016/j.jaac.2017.03.013.

12. Hervás A. Género femenino y autismo: infra detección y mis diagnósticos. Medicina (B. Aires). 2022; 82: 37-42.

13. Cruz S, Zubizarreta SC, Costa AD, Araújo R, Martinho J, Tubío-Fungueiriño M, et al. Is There a Bias Towards Males in the Diagnosis of Autism? A Systematic Review and Meta-Analysis. Neuropsychol Rev. 2025; 35: 153-76. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s11065-023-09630-2.

14.*** Lord C, Charman T, Havdahl A, Carbone P, Anagnostou E, Boyd B, et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. Lancet. 2022; 399: 271-334. Disponible en: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)01541-5.

15. Lipkin PH, Macias MM; Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Promoting Optimal Development: Identifying Infants and Young Children With Developmental Disorders Through Developmental Surveillance and Screening. Pediatrics. 2020; 145: e20193449. Disponible en: https://doi.org/10.1542/peds.2019-3449.

16. McPheeters ML, Weitlauf A, Vehorn A, Taylor C, Sathe NA, Krishnaswami S, et al. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: A Systematic Evidence Review for the U.S. Preventive Services Task Force. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (US); 2016.

17. Fernández Álvarez E, Fernández Matamoros I, Fuentes Biggi J. Tabla de desarrollo Haizea-Llevant. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 1991.

18. Glascoe FP. Parents' evaluation of developmental status: how well do parents' concerns identify children with behavioral and emotional problems? Clin Pediatr (Phila). 2003; 42: 133-8. Disponible en: https://doi.org/10.1177/000992280304200206.

19. Allen CW, Silove N, Williams K, Hutchins P. Validity of the social communication questionnaire in assessing risk of autism in preschool children with developmental problems. J Autism Dev Disord. 2007; 37: 1272-8. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s10803-006-0279-7.

20. Gray KM, Tonge BJ, Sweeney DJ, Einfeld SL. Screening for autism in young children with developmental delay: an evaluation of the developmental behaviour checklist: early screen. J Autism Dev Disord. 2008; 38: 1003-10. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s10803-007-0473-2.

21. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. J Autism Dev Disord. 2001; 31: 131-44. Disponible en: https://doi.org/10.1023/a:1010738829569.

22. Magán-Maganto M, Canal-Bedia R, Hernández-Fabián A, Bejarano-Martín Á, Fernández-Álvarez CJ, Martínez-Velarte M, et al. Spanish Cultural Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised. J Autism Dev Disord. 2020; 50: 2412-23. Disponible en: https://doi.org/10.1007/s10803-018-3777-5.

23. Belinchón M, Hernández JM, Sotillo M. Capítulo 5: Escala Autónoma para la detección del síndrome de Asperger y el autismo de alto funcionamiento. En: Personas con síndrome de Asperger. Funcionamiento, detección y necesidades. Madrid. 2008.

24. Legg H, Tickle A. UK parents' experiences of their child receiving a diagnosis of autism spectrum disorder: A systematic review of the qualitative evidence. 2019; 23: 1897-910. Disponible en: https://doi.org/10.1177/1362361319841488.

25.*** Norris JE, Harvey R, Hull L. Post-diagnostic support for adults diagnosed with autism in adulthood in the UK: A systematic review with narrative synthesis. Autism. 2025; 29: 284-309. Disponible en: https://doi.org/10.1177/13623613241273073.

26. Hervás Zúñiga A, Maraver García N. Los trastornos del espectro autista. Pediatr Integral. 2020; 6: 325.e1-e21. Disponible en: https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2020-09/los-trastornos-del-espectro-autista-2/.

Bibliografía recomendada

– Guía de práctica clínica para la atención del trastorno del espectro autista en la infancia en atención primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad, in press.

Actualización de la guía de práctica clínica para la atención del trastorno del espectro autista en la infancia en Atención Primaria, que responde a preguntas sobre cuándo se puede diagnosticar un TEA, cuáles son los instrumentos de detección recomendados, entre otros. Disponible en la web del Ministerio de Sanidad.

– Tafolla M, Singer H, Lord C. Autism Spectrum Disorder Across the Lifespan. Annu Rev Clin Psychol. 2025; 21: 193-220. Disponible en: https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-081423-031110.

Buena revisión sobre el autismo, síntomas e intervención en primeras edades y a lo largo de la infancia.

– Lord C, Charman T, Havdahl A, Carbone P, Anagnostou E, Boyd B, et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. Lancet. 2022; 399: 271-334. Disponible en: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)01541-5.

Muy importante artículo de la *Lancet Commission* sobre el grupo de autismo más vulnerable, nivel de severidad 3, las características y sus necesidades de servicios.

– Norris JE, Harvey R, Hull L. Post-diagnostic support for adults diagnosed with autism in adulthood in the UK: A systematic review with narrative synthesis. Autism. 2025; 29: 284-309. Disponible en: https://doi.org/10.1177/13623613241273073.

Importante artículo sobre cómo hay que hacer un diagnóstico de autismo a las familias y el apoyo que necesitan después del diagnóstico.

Caso clínico

Motivo de consulta: los padres de Silvia, de 5 años de edad, asisten a consulta por iniciativa propia. Explican que ella es la tercera de 6 hijos y siempre han convivido con los abuelos en el mismo domicilio, con los que tenían una excelente relación. Desde que estos fallecieron por problemas de salud, con una semana de diferencia entre ambos, las dificultades en el comportamiento de Silvia se han acentuado. Refieren que desde que Silvia era pequeña, siempre ha presentado dificultades expresivas en la comunicación y el lenguaje, con rabietas frecuentes e intensas, dificultades de relación social y una gran ansiedad en situaciones nuevas. En el entorno escolar de habla inglesa, presenta mutismo con compañeros y profesores.

Antecedentes personales: el embarazo transcurrió con normalidad y el parto fue eutócico. La niña nació dos días antes de la fecha estimada, con un peso de 3,150 kg y una talla de 47,5 cm. En cuanto al **patrón alimentario** en etapas tempranas, recibió lactancia materna exclusiva hasta los 19 meses de edad. El biberón fue retirado a los 2 años. La transición hacia la alimentación complementaria se produjo sin dificultades significativas en la adaptación a los cambios de textura. Tan solo presentó un episodio aislado de vómito tras atragantarse con un trozo de manzana, lo que generó un rechazo posterior a la fruta en general. Desde hace aproximadamente un año, se ha observado un patrón alimentario mucho más selectivo, y necesitaron ayuda profesional para poder ampliar su repertorio alimenticio. Gracias a este acompañamiento, se ha logrado introducir alimentos, como las legumbres y algunas verduras, pero persiste su rechazo por las frutas "porque no le gustan", sin haberlas probado. En lo que respecta al **desarrollo motor,** ha seguido una secuencia evolutiva dentro de los límites normotípicos. Gateaba a los 8 meses y dio sus primeros pasos de forma autónoma a los 10 meses. Se considera que muestra una coordinación y equilibrio adecuados para su edad, es ágil. Sin embargo, en motricidad fina se señaló inicialmente un desempeño por debajo del nivel esperado en el trazo. Los padres comentan que en los hábitos de autonomía su ritmo es muy lento por frecuentes distracciones, pero presenta una buena destreza para abotonar prendas y vestirse sola, incluyendo los calcetines. Requiere la guía verbal y supervisión del adulto para completar secuencias funcionales de higiene. El **desarrollo del sueño** ha sido adecuado. El **control de esfínteres** fue adquirido en torno a los 36 meses de edad, sin registros de enuresis ni encopresis posteriores. El **desarrollo del lenguaje** se inició dentro de los parámetros normotípicos durante los primeros años de vida. La emisión de las primeras palabras se dio en torno al primer año de edad, y la construcción de frases de dos a tres elementos léxicos hacia los 24 meses. Desde etapas tempranas se observó uso funcional del contacto ocular, coordinado con el gesto de señalar y una adecuada atención conjunta. No obstante, hacia los 3 años se comenzó a evidenciar una desaceleración en el ritmo evolutivo de esta área, especialmente en aspectos vinculados a la comprensión y a la flexibilidad comunicativa. Actualmente, es capaz de mantener intercambios comunicativos simples, con algunas dificultades para sostener una conversación básica. Se ha observado una tendencia al uso reiterativo de estructuras gramaticales fijas o frases más repetitivas que imita (de sus dibujos o de otras personas) en diferentes contextos. A nivel pragmático, si bien se muestra capaz de iniciar interacciones comunicativas espontáneamente para compartir intereses, le cuesta más responder en situaciones nuevas y/o que exigen el procesamiento de órdenes complejas o con un lenguaje más abstracto. En contextos donde las demandas comunicativas son más ambiguas o implican un procesamiento de segundo orden, se aprecia una comprensión limitada. Se muestra callada o inhibida si no se siente completamente segura, con una actitud de retraimiento y evitación del error. En relación con la comunicación no verbal, la familia refiere que realiza un número y tipo de gestos equivalente al de sus pares. En el ámbito del **desarrollo socioemocional,** presenta sonrisa social y capacidad para compartir el goce en algunas interacciones, con una buena disposición para la imitación y una expresividad no verbal destacada, que facilita la interacción con sus familiares. Se involucra tanto en el juego como en la conversación de sus hermanos, con los que mantiene una relación más funcional y positiva. Participa en juegos físicos o simbólicos simples, como el escondite, el "pilla-pilla" o con figuras de sus personajes favoritos. En el juego compartido, tiende a adoptar un rol más organizador o directivo, con dificultades para compartir objetos o turnos, lo que puede generar conflictos. Puede llegar a ser agresiva o inadecuada cuando se altera. En cambio, en situaciones sociales no familiares, baja la cabeza, cierra los ojos o desvía la mirada cuando hablan con ella, especialmente si se trata de adultos o personas externas a su núcleo de confianza. Esta actitud se acompaña de una tendencia al mutismo selectivo en contextos donde no se siente completamente segura, aunque sonría. Debido a la tensión que le generan determinados momentos en casa, pueden aparecer algunos rituales o comportamientos más repetitivos (como la autoestimulación genital) para regularse o calmarse. En cuanto al **perfil comportamental y a sus intereses,** se han identificado algunas conductas de resistencia al cambio, especialmente en lo referente a la vestimenta (con rechazo persistente al uso de ropa que apriete, o al cambio de calzado, y preferencia por llevar prendas holgadas, sin cremalleras o botones del todo abrochados). Muestra temporadas también de rechazo marcado a las etiquetas de la ropa y gran resistencia al momento de la ducha (especialmente al contacto del agua en la cabeza) y al cepillado dental. El aseo corporal sin contacto en la cabeza resulta más tolerable. También describen que presenta una gran incomodidad ante determinados ruidos, como las alarmas, el sonido de la marcha atrás de los vehículos, los matasuegras o las ferias. Se tapa los oídos y pide que se detenga el ruido gritando. En etapas anteriores mostraba un intenso interés por *Peppa Pig* y tenía un muñeco de ella que llevaba a todas partes; mientras que, actualmente, su atención está más centrada en personajes de otra serie de dibujos infantiles (como *La patrulla canina*). Se destaca también la conducta reiterada de recoger o llevarse pequeños objetos de los lugares que visita (escuela, parque, etc.). No se han observado manierismos ni estereotipias motrices. En el **contexto escolar,** en el plano académico, ha manifestado un desempeño aceptable en tareas estructuradas y guiadas, especialmente cuando las instrucciones son claras, breves y directas, y se han observado algunas particularidades en el ritmo de adquisición de los aprendizajes que exigen habilidades de comunicación verbal, comprensión de consignas complejas o elaboración de respuestas. Presenta un estilo comunicativo muy reservado, con escasa verbalización espontánea en el aula y limitada interacción con sus iguales. Durante las actividades grupales no sigue las instrucciones dadas para todos; es necesario acercarse a ella para proporcionarle las demandas individualmente. Tiende a jugar en solitario durante los tiempos de recreo, y la tutora dice "que vive en su mundo". Durante la actividad lúdica, tiende a ser silenciosa y montar la escena con escasa verbalización o diálogo en el juego simbólico con muñecos y, en ocasiones, emite canturreos sin elaborar narrativas más imaginativas. Suele seguir siempre la misma secuencia de acciones, sin crear dinámicas nuevas.

Antecedentes médicos y psicológicos: no ha habido otras enfermedades recurrentes ni intervenciones quirúrgicas relevantes.

Antecedentes familiares: no se refieren antecedentes de enfermedades neurológicas, genéticas o psiquiátricas relevantes en la familia, ni exposición a sustancias tóxicas durante la gestación. Sin embargo, se recogen algunos rasgos de posible significación clínica en dos familiares de primer orden de consanguinidad, que presentan una marcada timidez, especialmente durante su infancia y adolescencia.

Exploración psicológica y neuropsicológica: para la evaluación psicológica de Silvia se administraron las siguientes pruebas:

1. Escala de inteligencia de Wechsler para preescolar y primaria (WPPSI-IV): el WPPSI-IV es un instrumento de evaluación de las capacidades cognitivas en niños desde 2 años y 6 meses hasta 7 años y 7 meses. Todos estos índices de CI están expresados en puntuaciones típicas que se distribuyen con una media de 100 y una desviación típica de 15, como es habitual en las escalas Wechsler. La edad cronológica de Silvia en el momento de la exploración es de 5 años y 8 meses. Escala total (CIT): 92; percentil 30; en la media. *Escalas secundarias:* adquisición de vocabulario (IAV): 91; percentil 91; en la media. No verbal (INV): 92; percentil 30; en la media. Capacidad general (ICG): 93; percentil 32; en la media.

(Continúa)

Caso clínico *(continuación)*

2. Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (ITPA): el Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (ITPA) es un instrumento diagnóstico que se aplica a niños de 3 a 10 años y nos permite detectar las aptitudes y las áreas de dificultad específicas en los procesos de comunicación y lenguaje, que pueden llegar a provocar algunos problemas de aprendizaje. Los resultados están expresados en puntuaciones típicas (PT), que se distribuyen con una media de 36 y una desviación típica de ± 6, y puntuaciones de edad psicolingüística (EPL) que nos indican su rendimiento medio a través de una edad equivalente. Suma de puntuaciones directa (PT global): 103. EPL compuesta: 3 años y 7 meses. En el análisis de diferencias en relación a su media personal (cuyo valor es 27,8), se observan, como discrepancias límite o substanciales, los puntos fuertes de *comprensión visual (CV)* y *memoria secuencial auditiva (MSA)* y, como puntos débiles, *comprensión auditiva (CA), comprensión verbal (CV), memoria secuencial visomotora (MSV)* e *integración visual (IV).*
3. Escala de evaluación conductual de la función ejecutiva (BRIEF-P): la versión infantil de la Escala de comportamiento de las funciones ejecutivas (BRIEF-P) permite evaluar los aspectos más cotidianos, conductuales y observables de las funciones ejecutivas en niños de 2 a 5 años, tanto en el entorno escolar como familiar. Las puntuaciones típicas tienen una media de 50 y una desviación de 10. Por tanto, consideraremos como significativas las puntuaciones cuyo valor sea igual o superior a 65. FAMILIA: *Escalas clínicas:* Inhibición: PD: 29; PT: 61. Flexibilidad: PD: 23; PT: 84. Control emocional: PD: 26; PT: 82. Memoria de trabajo: PD: 28; PT: 62. Planificación/organización: PD: 19; PT: 65. *Índices:* Autocontrol inhibitorio: PD: 55; PT: 71. Flexibilidad: PD: 49; PT: 90. Metacognición emergente: PD: 47; PT: 64. Global de función ejecutiva: PD: 125; PT: 74. ESCUELA: *Escalas clínicas:* Inhibición: PD: 16; PT: 42. Flexibilidad: PD: 13; PT: 53. Control emocional: PD: 10; PT: 43. Memoria de trabajo: PD: 17; PT: 43. Planificación/organización: PD: 10; PT: 42. *Índices:* Autocontrol inhibitorio: PD: 26; PT: 42. Flexibilidad: PD: 23; PT: 47. Metacognición emergente: PD: 27; PT: 43. Global de función ejecutiva: PD: 66; PT: 43.
4. El CBCL/TRF 1.5-5 (*Child Behaviour Checklist*, de Achenbach): es una escala que ofrece unos resultados englobados en 7 dimensiones. *Escalas clínicamente significativas:* desregulación emocional (T-*score* 70, percentil >97); ansiedad (T-*score* 83, percentil >97); internalización de problemas (T-*score* 74, percentil >97); externalización de problemas (T-*score* 67, percentil 96). En el entorno escolar, solo la ansiedad (T-*score* 86, percentil >97), el aislamiento (T-*score* 95, percentil >97) e internalización de problemas (T-*score* 95, percentil >97) han obtenido puntuaciones clínicamente significativas.
5. Sistema de evaluación de niños y adolescentes (SENA): el SENA nos permite evaluar en niños/as de 3 a 18 años un amplio espectro de problemas emocionales y de conducta, las puntuaciones se expresan en puntuaciones T, con media M = 50 y desviación típica de 10. Una puntuación T de 70 indica que la persona se encuentra dos desviaciones típicas por encima de la media y podríamos decir que muestra un *nivel alto* en el rasgo evaluado (clínicamente significativo). En el entorno familiar, Silvia ha obtenido puntuaciones altas o significativamente elevadas en: • Índice de problemas conductuales (puntuación T: 71, nivel alto). • Índice de problemas en las funciones ejecutivas (puntuación T: 73, nivel alto). • *Problemas exteriorizados: – Problemas de control de la ira* (puntuación T: 70, nivel alto). – *Retraso en el desarrollo* (puntuación T: 78, nivel alto): presencia de síntomas indicativos de un posible retraso en el desarrollo o inmadurez, en particular del área del lenguaje y la comunicación. • *Escalas de vulnerabilidades: – Problemas de regulación emocional* (puntuación T: 76, nivel alto). – *Rigidez* (puntuación T: 73, nivel alto). – *Aislamiento* (puntuación T: 79, nivel alto). Se observan puntuaciones inferiores o significativamente bajas en: • Índice de recursos personales (puntuación T: 17, nivel muy bajo): *integración y competencia social* (puntuación T: 28, nivel bajo); e *inteligencia emocional* (puntuación T: 13, nivel muy bajo). En el entorno escolar, destacan con puntuaciones altas o elevadas: • *Problemas interiorizados* de *ansiedad social* (puntuación T: 89, nivel muy alto). • La escala de vulnerabilidad de *aislamiento* (puntuación T: 90, nivel muy alto). Se observan puntuaciones inferiores o significativamente bajas en: • Índice de recursos personales (puntuación T: 7, nivel muy bajo): *integración y competencia social* (puntuación T: 19, nivel muy bajo); e *inteligencia emocional* (puntuación T: 10, nivel muy bajo).
6. Cuestionario de cociente de espectro autista para niños (AQC): cuestionario de Simon Baron-Cohen, que nos permite determinar el grado en que un niño con edades comprendidas entre 4 y 11 años presenta sintomatología del espectro autista (TEA) o de fenotipo amplio, por lo que obtener una puntuación total superior a 76 sería significativo. *Puntuación total: 101.*
7. Test infantil del **síndrome de Asperger** (CAST): el CAST ha demostrado ser útil en la identificación temprana de niños, con edades comprendidas entre los 4 y los 11 años, cuyos comportamientos sugieren un alto riesgo de presencia de sintomatología de los trastornos del espectro autista. Una puntuación total de 15 o superior sería indicativa de la presencia de dichos comportamientos. PT = 17.
8. Cociente de empatía/sistematización (EQC/SQC): el EQC (cociente de empatía para niños de entre 4 y 11 años), de S. Baron-Cohen y S. J. Wheelwright (2009), nos permite valorar el constructo psicológico de la empatía. La puntuación total obtenida por Silvia es la siguiente: cociente de empatía: 22; cociente de sistematización: 26; tipo de cerebro: sistematizador (no empático).
9. Cuestionario de comunicación social, de M. Rutter (SCQ): el cuestionario de comunicación SCQ es un instrumento de evaluación que permite evaluar síntomas relacionados con problemas de interacción social, dificultades de comunicación y conducta restringida, repetitiva y estereotipada. La puntuación 15 se ha establecido como punto de corte y, por tanto, a partir del cual conviene realizar una evaluación más profunda. La puntuación total obtenida es de PT = 12.
10. Escala de congruencia social, de J. N. Constantino (SRS): la escala de congruencia social (SRS) es un cuestionario que cubre varias dimensiones de conductas de interrelación, comunicación, así como conductas repetitivas o estereotipadas que podrían ser características de los trastornos del espectro autista (TEA). Se considera una puntuación T de 60 a 75 como rango medio a moderado de dificultades en la conducta social recíproca. Las puntuaciones superiores a 76 se consideran como un rango severo de dificultades, correspondientes a un diagnóstico TEA, con una interferencia severa en las interacciones sociales diarias. FAMILIA: puntuación total T = 76; rango severo. • *Afectación social (SCI): puntuación T: 76; rango severo: – Conciencia social (AWR): puntuación T: 71; rango moderado. – Cognición social (COG): puntuación T: 82; rango severo. – Comunicación social (COM): puntuación T: 66; rango moderado. – Motivación social (MOT): puntuación T: 80; rango severo. • Intereses restringidos y comportamiento repetitivo (RRB): puntuación T: 72; rango moderado* (TEA). ESCUELA: puntuación total T = 64; rango leve: • *Afectación social (SCI): puntuación T: 67; rango moderado: -Conciencia social (AWR): puntuación T: 75; rango moderado. – Cognición social (COG): puntuación T: 55. – Comunicación social (COM): puntuación T: 72; rango moderado. – Motivación social (MOT): puntuación T: 60; rango leve. • Intereses restringidos y comportamiento repetitivo (RRB): puntuación T: 50.*
11. Perfil sensorial 2, de W. Dunn: el perfil sensorial 2 es un instrumento estandarizado, basado en el modelo de procesamiento sensorial propuesto por Dunn, que evalúa los patrones de procesamiento sensorial de un niño en el contexto de la vida cotidiana: *evitación/evitativo,* el cual sobresale dos desviaciones típicas por encima de la media de puntuación estable en niños/as de su edad; y *sensibilidad/sensitivo* y de *registro/espectador,* los cuales sobresalen una desviación típica por encima de la media. Estos patrones se observan, sobre todo, en el procesamiento de la información auditiva, visual y de movimiento, y podría estar afectando significativamente a la regulación conductual, socioemocional y atencional.

(Continúa)

Caso clínico *(continuación)*

12. Entrevista diagnóstica ADI-R: el ADI-R es una entrevista clínica que se realiza al progenitor y que permite una evaluación profunda en la que se exploran las tres grandes áreas de dificultad del espectro del autismo o TEA (lenguaje/comunicación, interacciones sociales recíprocas y conductas e intereses restringidos, repetitivos y estereotipados).

Área	*Puntuación*	*Observación*
A. Interacción social recíproca	12/10	Significativo
B. Comunicación	10/8	Significativo
C. Conducta restringida, repetitiva y/o estereotipada	5/3	Significativo
D. Alteraciones en el desarrollo	2/1	Significativo

13. Escala de observación para el diagnóstico del espectro del autismo (ADOS-2): el ADOS es un instrumento de observación semiestructurado que incluye diversas actividades que el entrevistador va presentando al sujeto, con la finalidad de valorar aspectos de su comunicación, lenguaje, interacción social recíproca, comprensión socioemocional, imaginación y la presencia de intereses y/o conductas repetitivas o estereotipadas u otras conductas anómalas. Algoritmos diagnósticos: afectación social (AS): puntuación total global (AS + CRR) = 7 (4/10). Puntuación total global mayor o igual que el punto de corte de espectro autista (menores de 5 años: 7 < total global < 9), pero menor que el punto de corte de autismo.

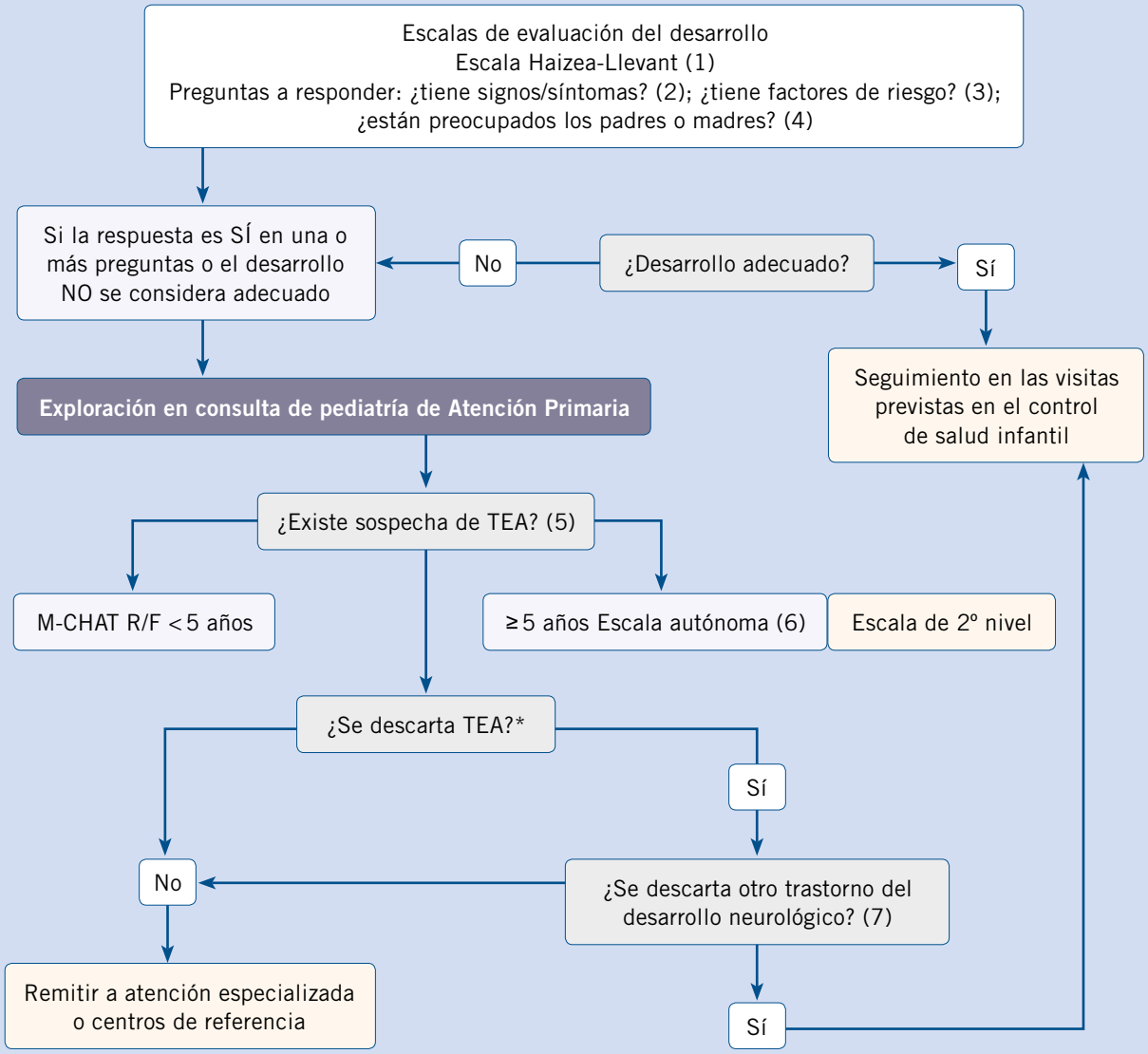
Exploración médica: todas las exploraciones realizadas fueron normales. Su fenotipo no presentaba ningún aspecto relevante. Sin alteraciones en el área motora. Se realizó un microarray genético sin encontrar anormalidades.

Conclusiones finales: tras la exploración psicológica y la entrevista con su familia, se concluye que su perfil de dificultades es compatible con los criterios diagnósticos de *trastorno del espectro del autismo* (TEA, 299.00, F84.0) de grado 1 o sintomatología leve, con *mutismo selectivo* (313.23) con buena evolución, una capacidad cognitiva en la media, un perfil ansioso y desregulación emocional, según los criterios del DSM-5.

Diagnóstico	– Trastorno del espectro del autismo (TEA, 299.00, F84.0)
Grado o nivel de gravedad - 1	– Requiere ayuda en los déficits de comunicación social – Requiere ayuda en las conductas repetitivas o rigidez
Capacidad intelectual	– Presenta una capacidad cognitiva global en la media
Lenguaje	– Con leve retraso en la adquisición del lenguaje
Comorbilidades	– Asociado a un perfil ansioso y desregulación emocional – Se observa una buena evolución del *mutismo selectivo* (313.23)
Regresión	– Sin presencia de regresión a lo largo de su desarrollo
Catatonia	– Sin catatonia asociada (293.89)

Aunque en la evaluación del lenguaje a través de la prueba ITPA presenta una edad psicolingüística de 3 años y 7 meses, llega a obtener puntuaciones dentro de la normalidad en las pruebas verbales evaluadas en la WIPPSI-IV. En el índice de comprensión verbal (ICV) obtuvo una puntuación de 92 (percentil 30), dentro del rango medio. En esta área, sus puntuaciones reflejan una capacidad adecuada para adquirir, comprender y utilizar el lenguaje verbal en tareas de conocimiento general y razonamiento verbal, aunque con un rendimiento más bajo en la subprueba *Nombres* (6), que evalúa la denominación y la rapidez en el acceso al léxico. Sin embargo, se mantienen las dificultades cualitativas en la comunicación social recíproca y la pragmática del lenguaje, y en la expresión espontánea que se manifiesta a través de una iniciativa social más limitada, una mayor inhibición verbal inicial en contextos nuevos o no familiares y una mayor dependencia de la comunicación no verbal en situaciones que implican ansiedad o novedad. Se observa también, aunque de manera más puntual, un uso más literal del lenguaje aprendido, así como dificultades y una baja iniciativa para expresar de manera espontánea sus sentimientos, deseos y necesidades. En la interacción social presenta un buen contacto ocular, pero con dificultades para iniciar y sostener relaciones sociales espontáneas, especialmente aquellas que no forman parte de su entorno habitual. Su estilo de juego libre es más estructurado y ligeramente repetitivo, centrado en la recreación algo rígida de rutinas escolares o familiares, con una baja flexibilidad simbólica y una mayor necesidad de control y previsibilidad que manifiesta más en casa, donde se siente más segura para expresar su malestar de forma intensa (desregulación emocional). Muestra una baja reciprocidad, le cuesta entender las normas sociales implícitas; cuando se relaja, es desinhibida e inapropiada en algunas ocasiones, rígida y algo repetitiva. Presenta interés por estar con los demás, busca la atención del otro, pero muestra unas pobres habilidades en comunicación social y una baja resolución de problemas para su edad y capacidad cognitiva. En el contexto escolar, en situaciones nuevas o difíciles de resolver, suele mostrarse más inhibida y callada, adaptando su comportamiento a la dinámica del grupo sin tomar un rol activo. Ante historias y cuentos adecuados a su edad, en los que el objetivo de la tarea es explícitamente identificar las emociones e interpretar las intenciones del otro, es capaz de resolver con ayuda del adulto, pero no siempre es capaz de anticipar a través de pistas qué pasará después. Es inocente y muy sincera; le cuesta identificar la mentira y el engaño o las bromas en un ambiente natural en el que participa, al igual que resolver situaciones conflictivas o tensas (momentos en los que se puede alterar). Aunque no se identifican estereotipias motoras ni intereses altamente restringidos o inusuales, sí se describen y observan estos patrones de juego poco variados, o siguiendo la espontaneidad y las iniciativas de otros niños/as, así como la resistencia al cambio de secuencias establecidas y un interés estético y rígido al combinar su ropa o en la presentación de sus dibujos. En cuanto a su perfil sensorial, se observa una alta sensibilidad y dificultades de procesamiento sensorial ante ciertos estímulos cotidianos (ruidos, texturas, contacto físico, alimentación y propiocepción) que le resultan intensos o molestos. Esta reactividad sensorial se traduce en conductas de evitación y malestar ante estímulos cotidianos (p. ej., ducha, ruidos intensos, comer determinados alimentos) en el ámbito familiar, donde presenta una mayor desregulación emocional y dificultades en el ajuste conductual. A nivel cognitivo, presenta una capacidad intelectual en la media (CIT = 92, ICG = 93), con un perfil cognitivo bastante homogéneo, aunque con cierta vulnerabilidad específica en el área de la velocidad de procesamiento, en la velocidad/rapidez de denominación y de acceso al léxico, así como en la velocidad de procesamiento visual, que podría estar asociada a dificultades en atención alternante, a su rigidez y perfil ansioso, con una mayor necesidad de control del entorno y dificultades para gestionar situaciones inesperadas. En los diferentes cuestionarios respondidos por la familia (CBCL, SENA, SRS-2), también se destaca una ansiedad social elevada, así como dificultades significativas en la socialización, con internalización de síntomas, retraimiento y desregulación emocional.

Algoritmo de exploración en la consulta de salud infantil (0-6 años)



*Juicio clínico basado en la valoración global en la consulta de pediatría de Atención Primaria.

Fuente: Fuentes J, Hervás A, Howlin P; ESCAP ASD Working Party. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021; 30: 961-84. Wood-Downie H, Wong B, Kovshoff H, Cortese S, Hadwin JA. Research Review: A systematic review and meta-analysis of sex/gender differences in social interaction and communication in autistic and nonautistic children and adolescents. J Child Psychol Psychiatry. 2021; 62: 922-36. Guía de Práctica Clínica para la atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad, in press.

Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es. Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Cuestionario de Acreditación

A continuación, se expone el cuestionario de acreditación con las preguntas de este tema de Pediatría Integral, que deberá contestar "on line" a través de la web: www.sepeap.org.
Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Diagnóstico precoz y seguimiento del trastorno del espectro autista

17. Según la clasificación internacional DSM-5-TR, el diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) debe INCLUIR:

a. Algún síntoma en alguna de las tres áreas descritas en deficiencias persistentes en la comunicación e interacción social.
b. Algún síntoma en las tres áreas descritas en deficiencias persistentes en la comunicación social.
c. Todos los síntomas descritos en las tres áreas descritas en deficiencias persistentes en la comunicación social.
d. No hay deficiencias persistentes en la comunicación social en TEA.
e. Ninguna es correcta.

18. El autismo en el género femenino con buenas habilidades de lenguaje y cognitiva, COMPARADO con el género masculino:

a. Generalmente, tienen más deseo social.
b. El camuflaje de síntomas está más descrito en el género femenino que en el masculino.
c. Las niñas tienen, por lo general, más amigas.
d. Las niñas tienen menos conductas repetitivas y estereotipadas.
e. Todas son correctas.

19. El autismo en el género femenino asociado a discapacidad intelectual (DI) y grave afectación de lenguaje, COMPARADO con el género masculino:

a. Es más frecuente en el género femenino que en el masculino.
b. Tienen asociada epilepsia, menos frecuentemente que si no tiene DI.
c. Presentan menos dificultades conductuales que aquellas sin DI y buen lenguaje.
d. Se calcula que necesitan una supervisión de 2 horas al día.
e. Ninguna es correcta.

20. Los grupos de riesgo para autismo INCLUYEN:

a. Edad materna y/o paterna menor de 40 años.
b. Peso al nacer de > 2.500 g.
c. Nacimiento < 45 semanas.
d. Género masculino.
e. Ninguna respuesta es correcta.

21. Respecto al inicio de los síntomas de autismo, señale la respuesta CORRECTA:

a. Uno de los primeros síntomas es la disminución del contacto ocular que aparece entre los 2 y 6 meses.
b. Hacia los 6 meses ocurre con frecuencia una disminución de la sonrisa social.
c. Sobre los 15 meses es cuando los síntomas más claros de autismo en la sociabilidad y comunicación comienzan a ser más evidentes.
d. Las conductas estereotipadas y repetitivas puede que no ocurran y sean evidentes hasta después de los 24 meses.
e. Todas son correctas.

Caso clínico

22. ¿Qué ELEMENTOS del desarrollo del lenguaje y la comunicación de Silvia apoyan el diagnóstico de un trastorno del espectro autista (TEA), diferenciándolo de un simple retraso del lenguaje o un mutismo selectivo primario?

a. Lenguaje cualitativamente normal.
b. Lenguaje estereotipado y repetitivo.
c. Buena prosodia.
d. Preservada la pragmática de la comunicación.
e. Buen contacto ocular.

23. ¿Qué FACTORES CLÍNICOS permiten establecer un diagnóstico de TEA de grado 1 en Silvia y no de un TEA más severo o de otro trastorno del neurodesarrollo, como el TDAH o el trastorno de ansiedad social?

a. El grado 1 de severidad tiene grave afectación de lenguaje.
b. El grado 3 tiene buena capacidad de lenguaje.
c. En el TDAH, la rigidez comportamental es un síntoma nuclear de TDAH.
d. En la ansiedad social tiene, como síntoma nuclear, dificultades en la comprensión social.
e. Ninguna es correcta

24. ¿Cómo podría INFLUIR la pérdida de sus abuelos en la expresión de la sintomatología de Silvia, y qué consideraciones clínicas deben tenerse en cuenta para no sobrediagnosticar o infradiagnosticar un TEA en un contexto emocional como este?

a. Los síntomas de autismo generalmente comienzan con una situación de estrés.
b. Los síntomas de autismo comienzan en la primera infancia.
c. Los niños/as autistas no sufren en situaciones de duelo.
d. Los niños/as autistas no se vinculan con las personas queridas.
e. Ninguna es correcta.