

## Actualización

## Diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista en edad temprana (18-36 meses)

### *Early diagnosis of the autism spectrum disorders (18-36 months)*

Dras. Márcia Cortez Bellotti de Oliveira\* y María M. Contreras\*

#### RESUMEN

La identificación precoz de los trastornos del espectro autista (TEA) no es frecuente. Muchos son los factores involucrados, como la propia definición de los trastornos, la complejidad y heterogeneidad de los síntomas en niños pequeños portadores de TEA y la falta de entrenamiento profesional adecuado para la detección precoz, entre otros. Pocos instrumentos específicos se han validado en las lenguas castellana y portuguesa.

El objetivo de este artículo es discutir los posibles factores que dificultan el diagnóstico temprano de los TEA. Con este fin, se realizó una búsqueda bibliográfica no sistemática, en las bases de datos MEDLINE, LILACS y Biblioteca Cochrane, mediante las siguientes palabras clave: *autism, autism spectrum disorders, screening tools, childhood development disorders, assessment, early diagnosis, developmental disabilities, pervasive developmental disorder* y los correspondientes términos en castellano. Se seleccionaron 58 artículos cuya relevancia y aporte fueran, según las autoras, útiles para el conocimiento de un pediatra.

Síntomas como ausencia de la atención conjunta, no responder a su nombre, ausencia de protodeclarativos y ausencia de juego simbólico deben ser valorados para la detección específica. Las conductas estereotipadas y repetitivas, aunque características, pueden no aparecer en la edad temprana.

La existencia de comorbilidades debe ser evaluada, pues su frecuencia en los TEA es relativamente alta. El diagnóstico a los dos años debe ser interpretado con cuidado; deben emplearse diferentes fuentes de información, tests estructurados y no estructurados, y evaluarse principalmente las conductas no-verbales, como la atención conjunta, el juego y la imitación. A los tres años, la utilización de tests formales y estructurados predice el pronóstico a los siete y a los nueve años.

Estas y otras cuestiones que involucran la detección temprana son discutidas por las importantes implicaciones en la intervención, así como las evidencias que apoyan algunas mejoras en el pronóstico a largo plazo.

**Palabras clave:** *trastorno de espectro autista, autismo, trastorno generalizado del desarrollo, detección temprana, diagnóstico temprano, intervención precoz, señales de alarma.*

#### SUMMARY

There is a delay in the early identification of the autism spectrum disorders (ASD). Many factors contribute to this delay: questions concerning the definition that faces a challenge due to the growing

body of research on early symptoms; for instance, the heterogeneity and complexity of the symptoms in early age and the lack of professional training in the early detection of ASD, among others. Besides, there are few instruments validated for Spanish and Portuguese.

The objective of this article is to discuss the possible factors that interfere in the process of the early diagnosis of the autism spectrum disorders. A non systematic bibliographic search was done, through MEDLINE, LILACS and Cochrane Library, using the following key-words: *autism, autism spectrum disorders, screening tools, childhood development disorders, assessment, early diagnosis, developmental disabilities, pervasive developmental disorder*, besides similar key-words in Spanish. There was a selection of 58 articles according to their relevance and contribution to the pediatric knowledge of the theme at the authors' discretion.

Symptoms as lack of joint attention, not orienting to name, lack of protodeclaratives and lack of symbolic play must be taken into account and should demand referring to specific detection. The stereotyped and repetitive behaviors, although characteristic, may not appear at an early age.

The coexistence of other morbidities is frequent, and demands search for other disorders besides ASD.

The diagnosis at two years of age must be interpreted with care, using different sources of information besides the structured and non structured tests. Most important, the child must be evaluated regarding the non-verbal behavior as joint attention, play and imitation. At three years, the usage of formal and structured instruments to evaluate ASD has good correlation with the outcomes at seven and at nine years of age.

These and other questions concerning the early detection of ASD are discussed as there are profound implications in intervention as well as in some aspects of the developmental outcomes.

**Key words:** *autism spectrum disorders, screening tools, childhood development disorders, assessment, early diagnosis.*

\* Servicio de Clínicas Interdisciplinarias. Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". Buenos Aires.

Correspondencia:  
Dra. Márcia Cortez Bellotti de Olivera  
bellotti.marcia@gmail.com

#### INTRODUCCIÓN

Recientemente, en una entrevista con padres de un niño portador de TEA diagnosticado a los 6 años, el padre, derivado al servicio de Clínicas Interdisciplinarias del Hospital "Prof. Dr. Juan P. Garrahan",

realizó las siguientes preguntas: “¿Por qué no se diagnostica el autismo si el médico lo ve una y otra vez? ¿Será que no se pone a pensar sobre su causa? ¿Por qué tantos niños con síntomas parecidos vienen a este consultorio?” Preguntas tan lúcidas, ameritaban una respuesta y se le contestó que si uno no tiene el diagnóstico en su “agenda mental”, es probable que no lo vaya a considerar...

Las reflexiones generadas por esta pregunta en nuestro grupo de trabajo son el motivo de este artículo, cuyo propósito es difundir en nuestra comunidad pediátrica algunos conceptos e ideas sobre los distintos factores que añaden barreras para el diagnóstico temprano.

Realizamos una búsqueda bibliográfica del tipo no sistemática en las bases MEDLINE, LILACS y Biblioteca Cochrane mediante las siguientes palabras clave: *autism, autism spectrum disorders, screening tools, childhood development disorders, assessment, early diagnosis, developmental disabilities, pervasive developmental disorder*, y los correspondientes términos en castellano. Se seleccionaron 58 artículos cuya relevancia y aporte fueran según las autoras, útiles para el conocimiento de un pediatra.

### La cuestión de la definición

Actualmente, los criterios para definir los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) o trastornos del espectro autista (TEA) se fundamentan en los propuestos por el DSM-IV (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-Fourth Edition) y la CIE-10 (Clasificación Internacional de Enfermedades, Décima Revisión) (véase *Anexo*). En este trabajo se emplea más frecuentemente el término TEA que TGD por entender que el primero describe verbalmente la imagen mental de un abanico de graduación de síntomas. Las categorías agrupadas en el TEA son: trastorno autista o autismo infantil (por la CIE-10), trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado, que incluye el autismo atípico. Básicamente, las dos clasificaciones integran los mismos criterios de diagnóstico postulados por Wing y Gould,<sup>1</sup> en 1979, al observar niños de clases de educación especial en Camberwell, con dificultades en la comunicación y la integración social, y conductas repetitivas y estereotipadas, y falta de juego simbólico o imaginativo. En 1981, Lorna Wing propuso el término “*Autistic Continuum*” y más tarde, en 1996, lo llamó “*Autistic Spectrum Disorder*” o “Trastorno del espectro autista” en castellano.

El concepto de que los TEA son un trastorno dimensional, es decir, un “continuum” de múlti-

ples facetas, es la definición más aceptada. Por eso surge la gran dificultad para categorizar lo que parece compartir una gama de síntomas parecidos entre sí.

El DSM-IV ha avanzado al incluir e identificar el trastorno de Asperger entre los TEA, pero el criterio para identificar los trastornos es la exclusión, lo que se contrapone con el actual concepto de un “continuum”. Por ejemplo, un trastorno de Asperger para ser identificado como tal, no debe cumplir los criterios de los otros trastornos ni tener retraso del lenguaje; el diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo no especificado requiere no cumplir los criterios de los otros trastornos incluidos en los TEA.

Además, dentro de cada uno de los tres ítems propuestos para definir los TEA, existen diferentes modos y grados. Por ejemplo: las alteraciones en la socialización pueden abarcar desde el acercarse a un par de manera inapropiada hasta el completo aislamiento; las alteraciones en la comunicación pueden ser expresadas a través de un alto grado de habilidad verbal con empleo anormal del lenguaje, dificultades en la semántica y la pragmática, hasta el mutismo; y las alteraciones de la conducta pueden ir desde un juego simbólico aparentemente normal pero con preocupaciones inusuales con interés restringido, hasta las actividades no funcionales y repetitivas.<sup>2</sup>

Otra gran crítica es que su utilización para el diagnóstico de las formas más leves o en niños en edad más temprana, es inadecuado, ya que en ambos casos pueden presentarse alteraciones cualitativas en la interacción social y en la comunicación, pero no conductas estereotipadas; por lo que es más apropiado para las formas más graves.<sup>3</sup>

Es difícil establecer límites precisos ante los conocimientos existentes. La necesidad de que los tres ítems (alteraciones cualitativas en la interacción social, en la comunicación y conductas estereotipadas o repetitivas), estén presentes para el diagnóstico de los TEA, actualmente se cuestiona. Gillberg<sup>4</sup> considera que los TEA pueden presentarse con alteraciones cualitativas en uno, dos o tres ítems. Para Lorna Wing,<sup>5</sup> los TEA se subdividen en cuatro tipos (aislado, pasivo, activo pero raro y solitario) según las características sociales, en una tentativa para su mayor utilización en la práctica clínica y para poder describir las alteraciones halladas a lo largo de los años y en diferentes ambientes.

Aunque no pertenezca a una categoría propiamente dicha, ni tampoco a un diagnóstico, es interesante comentar someramente el “fenotipo amplio” (en inglés, “*broader phenotype*”). Los estudios gené-

ticos no han reconocido un único gen involucrado en la etiología del autismo, sino múltiples genes. Los cromosomas 2q, 7q, 16p y 19p son algunos de ellos, además del cromosoma 15 y en el síndrome del X frágil. Los genetistas han reconocido que en hermanos y hermanas y padres de niños portadores de TEA pueden encontrarse características muy sutiles. Estos rasgos pueden ser percibidos como una ventaja, más que como un problema, como el hecho de ser muy riguroso o muy perseverante. Las personas que trabajan en informática, matemática o técnicos de computadoras, frecuentemente, se hallan dentro del amplio espectro del autismo. Muchos padres abocados a esta tarea y que exhiben rasgos, aunque sutiles, suelen tener hijos que presentan TEA, lo que manifiesta la complejidad de esta enfermedad.

### ¿Por qué es importante la detección precoz de los trastornos del espectro autista?

El autismo todavía se enseña a los médicos como una entidad rara; sin embargo, los números muestran una realidad distinta. Los metanálisis realizados por Fombonne<sup>6</sup> y Gillberg y Wing,<sup>7</sup> demuestran que la prevalencia es de 10 por cada 10.000 niños y si se considera el espectro más amplio, estos números llegan a 16-21 por 10.000. Pero otros estudios más recientes,<sup>8-11</sup> apuntan a que la tasa de TEA puede llegar a 40-60 por 10.000. Las diferencias halladas se discutieron recientemente en una revisión sistemática de los estudios sobre prevalencia de los TEA,<sup>13</sup> como edad del diagnóstico, el método de estudio y los métodos de diagnóstico utilizados. Estos datos son interesantes si se los compara con las enfermedades que actualmente tienen pesquisa garantizada por ley en algunos países (Tabla 1).

El aumento, real o no, de la incidencia de los TEA es una preocupación creciente mundialmente. Estudios de revisión<sup>10</sup> indican cambios de concepto a lo largo del tiempo, inclusión de síndromes genéticos, mayor reconocimiento profesional y de entidades públicas y la aceptación de la existencia de comorbilidades, como posibles factores contribuyentes. Además, el autismo se entendía como una condición secundaria, cuyo mecanismo básico era un desorden psicógeno. Hoy se acepta como un trastorno biológico del neurodesarrollo.

Existe una considerable superposición de diagnósticos en los TEA. Sturm et al,<sup>12,21</sup> en 101 niños portadores de TEA con edad promedio de 9 años, detectaron que un 95% presentaba problemas de la atención, un 75% dificultades motoras, un 86% problemas de regulación del nivel de actividad y

un 50% impulsividad. Cerca del 75% de la población presentaba síntomas compatibles con trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH) o con déficit en las áreas de atención, control motor y percepción (DAMP). En niños con trastorno autista, el retardo mental prevalece en un 80%,<sup>3</sup> con una menor proporción de casos de retardo mental grave o profundo.<sup>11</sup> Según recientes revisiones,<sup>13-15</sup> 60-94% de los niños portadores de TEA no presentan retardo mental.

Los síntomas presentados por el niño portador de TEA pueden ser la "punta del iceberg" de muchas enfermedades, aunque sólo un 6-10% tengan una causa médica definida. Por ello, el diagnóstico precoz puede llevar aparejada la investigación de posibles enfermedades hasta ese momento no identificadas.<sup>16</sup>

Existen indicios de que la intervención mejora el pronóstico en niños con TEA, pero el tema es todavía bastante controvertido para los epidemiólogos por la falta de trabajos con buena metodología,<sup>11</sup> aunque los principios del desarrollo basan la noción de la intervención precoz para cualquier enfermedad. Sin embargo, Charman y Baird<sup>17</sup> apuntan que algunos estudios han demostrado resultados positivos en cuanto al cociente de inteligencia y reducción en la gravedad de los síntomas. Según estos mismos autores, otros estudios demuestran la eficacia de programas que operan sobre las habilidades comunicativas en temprana edad. Conocer la importancia que la intervención temprana tiene para el pronóstico futuro del niño, ha influenciado a los profesionales para que estén atentos a niños cuyos síntomas no cumplen con la totalidad de los criterios para el trastorno autista, pero que se hallan dentro del espectro según las clasificaciones diagnósticas existentes (TGD no especificado), de modo de garantizar el acceso al tratamiento.<sup>18</sup>

La intervención temprana puede disminuir las secuelas secundarias de los problemas en la comunicación y la interacción social.<sup>19</sup>

Otro motivo para la detección precoz es el hecho de que los hermanos tienen una posibilidad 5% mayor de presentar también TEA, y una posibili-

TABLA 1. Prevalencia comparativa entre enfermedades con pesquisa neonatal

Sordera	3/1.000
Fenilcetonuria	0,10/1.000
Hipotiroidismo	0,25/1.000
Anemia falciforme	0,20/1.000

Fuente: NCHAM-Nacional Center for Hearing Assessment & Management-USA, 1997.

dad mayor todavía de presentar problemas en la comunicación social o en el desarrollo cognitivo.<sup>20</sup> El 5% (2-6%) es un porcentaje pequeño, pero significa un riesgo 100 veces mayor que en la población en general, con implicancias importantes para el planeamiento familiar.

### El diagnóstico temprano

El reconocimiento de que la enfermedad existe dista de ser el adecuado, pero es más aceptado. Hoy existen una mayor cantidad y calidad de servicios para tratamiento y educación, asociaciones de padres e informaciones disponibles, incluso en Internet, para profesionales y padres.

El grupo de estudio sobre la situación de la detección temprana en España detectó que muy pocos niños con sospecha de TEA son derivados a servicios especializados antes de los 3 años.<sup>21</sup> Existe una demora de 13-60 meses entre la sospecha de los padres y el diagnóstico, según distintos autores.<sup>21-24</sup> Aunque los padres sospechen entre los 12 y 23 meses, el diagnóstico específico es hecho a los 52/60 meses.<sup>21,22,25,26</sup> En los casos de síndrome de Asperger, la sospecha familiar se da a los 36 meses, con la primera consulta a los 42 meses y el diagnóstico específico a los 9 años y medio.<sup>21</sup> En la experiencia del Servicio de Clínicas Interdisciplinarias del Hospital Garrahan existe una demora de  $19,8 \pm 15,2$  meses entre la sospecha de los padres y el diagnóstico. La sospecha familiar se da a los  $28,2 \pm 13,5$  meses y la primera consulta a los  $32 \pm 13,6$  meses, en 65,8% de los casos el pediatra es el primer profesional en ser consultado.<sup>27</sup>

El diagnóstico de los TEA todavía es más fortuito que sistemático, realidad presente en diferentes países, incluso en los considerados desarrollados. Las principales barreras son: las dificultades paternas para detectar las alteraciones en las áreas de la comunicación y de la socialización en temprana edad, ya sea en padres primerizos como en padres expertos; el menor entrenamiento de profesionales en los servicios que prestan asistencia en los primeros tres años y la falta de información y formación necesarias para el reconocimiento temprano de los signos clínicos de los TEA, independientemente del año de la graduación.<sup>21,26,28</sup>

En el ámbito sanitario también surgen como barreras: tener cuatro o más médicos de cabecera antes del diagnóstico, lo que puede significar una frustración con los médicos por la falta de orientación adecuada, un sistema de salud que no garantiza la continuidad de la atención o un pobre acceso al sistema de salud existente;<sup>24</sup> la falta de tiempo y reintegro para una evaluación específica; la falta de

“intimidad” con los instrumentos de pesquisa y la utilización de un abordaje informal, con frecuente empleo de las preocupaciones de los padres como señal para la derivación especializada.<sup>21,29,30</sup> Valorar las preocupaciones de los padres es correcto, pero el problema surge cuando ellos no están preocupados o desconocen los síntomas que el niño presenta. Esto se refuerza cuando el médico no sabe qué valorar, qué diagnósticos sopesar o qué instrumentos existen para la pesquisa, razón por la cual le resulta más fácil fundamentar su evaluación en las preocupaciones de los padres. La gravedad de los síntomas también influye sobre el diagnóstico, y los más graves son los más fácilmente identificados, tanto por los padres como por los profesionales.<sup>31</sup>

Skellern et al,<sup>32</sup> detectaron mediante un cuestionario de autoevaluación que los pediatras generales fueron quienes calificaron como los menos entrenados para el diagnóstico de TEA, seguidos por los pediatras del desarrollo y los psiquiatras, con un intervalo grande entre las dos últimas categorías.

### ¿Qué síntomas presentan los niños a los 18-24 meses?

La identificación precoz de niños con TEA representa un desafío para el clínico, porque los síntomas más frecuentemente encontrados en niños en temprana edad difieren de los síntomas más clásicos, observados a los 4/5 años.

En estudios longitudinales y transversales,<sup>33,34</sup> las alteraciones encontradas en los niños con TEA cambian con la edad y con su nivel de desarrollo, entre otros factores. En esta edad, los síntomas más hallados son las alteraciones en el área de la interacción social y de la comunicación, con pocos signos de alteraciones en la conducta, aunque cuando se detectan son altamente característicos del autismo. Los síntomas no son claramente anormales, sino que son cualitativamente distintos, atípicos en las pautas de comunicación e interacción social.

A los 18 meses de vida ya se pueden identificar síntomas altamente sugestivos de TEA, como ausencia de contacto visual y de protodeclarativos (señala con el dedo índice para compartir experiencias).<sup>35</sup> Baron-Cohen et al,<sup>36</sup> apuntan que la ausencia de atención conjunta y de juego imaginativo, a esta edad, son conductas altamente indicativas de autismo; diagnostican 83,3% de los casos de autismo mediante el CHAT (Checklist for Autism in Toddlers). Lord<sup>37</sup> observó niños sospechosos a los 2 años y los siguió hasta los 3 años e identificó cuatro señales que en el 93% identificaban niños portadores de TEA: uso del cuerpo del otro como herramienta para lograr lo que quiere; no contesta al ser

llamado por su nombre; no señala y existen manierismos de manos y dedos. La ausencia de protodeclarativos fue considerada como la única señal que, por separado, era positiva para diagnosticar los TEA.

Algunos autores<sup>38,39</sup> destacan señales que permitirían diferenciar los TEA de otros trastornos del desarrollo: anomalías en la orientación al

TABLA 2. Indicadores de autismo típicos de la etapa de 18-36 meses, según Rivière<sup>40</sup>

1. Sordera aparentemente paradójica. Falta de respuesta a llamadas e indicaciones.
2. No comparte "focos de atención" con la mirada.
3. Tiende a no mirar a los ojos.
4. No mira a los adultos vinculares para comprender situaciones que le interesan o extrañan.
5. No mira lo que hacen las personas.
6. No suele mirar a las personas.
7. Presenta juego repetitivo o rituales de ordenar.
8. Se resiste a cambios de ropa, alimentación, itinerarios o situaciones.
9. Se altera mucho en situaciones inesperadas o que no anticipa.
10. Las novedades le disgustan.
11. Atiende obsesivamente, una y otra vez, a las mismas películas de video.
12. Coge rabieta en situaciones de cambio.
13. Carece de lenguaje o, si lo tiene, lo emplea de forma ecológica o poco funcional.
14. Resulta difícil "compartir acciones" con él.
15. No señala con el dedo índice para compartir experiencias (protodeclarativos).
16. No señala con el dedo índice para pedir (protoimperativos).
17. Frecuentemente "pasa por" las personas como si no estuvieran.
18. Parece que no comprende o que comprende "selectivamente", sólo lo que le interesa.
19. Pide cosas, situaciones o acciones, llevando de la mano.
20. No suele iniciar las interacciones con los adultos.
21. Para comunicarse con él, hay que "saltar un muro", es decir, ponerse frente a frente y producir gestos claros y directivos.
22. Tiende a ignorar completamente a los niños de su edad.
23. No "juega con" otros niños.
24. No realiza juego de ficción: no representa con objetos o sin ellos situaciones, acciones, episodios, etc.
25. No da la impresión de "complicidad interna" con las personas que lo rodean aunque tenga afecto por ellas.

estímulo visual, aversión al tacto y demora en responder al nombre a los 9 meses; a los 2/3 años de edad la ausencia de: sonrisa como respuesta social, respuesta al nombre, atención conjunta, la capacidad para interpretar una cara, uso de protoimperativos (señalar con el dedo índice para pedir) y juego funcional.

Muchas veces, los síntomas no son característicos de autismo, como, por ejemplo, no hablar a los 24 meses. Generalmente, esto conduce a una evaluación audiológica inicial. La falta de contacto con otros niños en esta edad hace que los posibles trastornos sociales que este niño pueda tener, además de los problemas para hablar, sean difíciles de detectar por los padres. Cuando ingresan a un ambiente escolar, además del uso limitado del lenguaje, la falta de juego flexible o la imposibilidad de interactuar con sus pares aparece de manera más notoria, por lo que surge la preocupación en el ámbito educativo y para los padres.<sup>33</sup>

Los problemas sensoriales, como hipersensibilidades o hiposensibilidades a sonidos o texturas, son presentaciones comunes, y muchas veces se encuentran niños buscadores de sensaciones: que lamen, huelen y tocan con persistencia casi todo. Muchos presentan problemas de alimentación y son derivados para tratamiento fonoaudiológico.

Muchos padres relatan una regresión del lenguaje que suele suceder entre los 15 y 19 meses. En un 15-30% de los niños autistas existe un período de pérdida de habilidades, más comúnmente del lenguaje, antes del estadio de 10 palabras.<sup>33</sup> Esta diferenciación es importante porque cuando ocurre después de esta edad, a los 2 años, podría tratarse de un trastorno desintegrativo de la infancia.

En las Tablas 2 y 3 se señalan indicadores útiles para el reconocimiento de los hallazgos clínicos en niños de esta edad.

### La cuestión de los instrumentos

Actualmente, diversos autores<sup>17,33,42,43</sup> concuerdan en que el diagnóstico debe ser hecho, idealmente, por un equipo multidisciplinario y que la

TABLA 3. Señales que indican necesidad de evaluación inmediata, elaborado por Filipek et al.<sup>41</sup>

- No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses.
- No dice palabras sencillas a los 18 meses.
- No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses.
- Cualquier pérdida en lenguaje o habilidad social.

información debe ser retirada de múltiples fuentes: historia clínica detallada acerca del desarrollo, actividades de la vida diaria, alimentación, sueño, juego, etc., con especial atención sobre los aspectos que se desea verificar para el diagnóstico de los TEA (interacción social, comunicación y conducta); informes de la escuela o de otro profesional que esté cuidando al niño (maestra, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, etc.) y la observación directa del niño.

Aunque la pesquisa y la vigilancia sean distintas, ambas presentan un objetivo en común, la detección de trastornos o enfermedades con el fin de prevenir o mejorar los síntomas. La pesquisa o tamizaje es la identificación de una enfermedad o trastorno no reconocido a través de tests o exámenes específicos. Los instrumentos existentes para pesquisa del autismo hasta los tres años se consignan en la *Tabla 4*.

Existen otros tests y según el autor existen diferentes recomendaciones,<sup>16,52</sup> pero no hay un método referencial para la pesquisa. Hasta ahora, no existen versiones validadas en castellano o portugués. El CHAT<sup>36</sup> y el M-CHAT<sup>45</sup>, los más estudiados en la bibliografía, son los que llenan los criterios para la pesquisa en la población general en esta franja etaria.<sup>53</sup> Además, son de rápida ejecución y pueden ser llenados por los padres en su casa. Por lo tanto, se adaptan a la realidad de muchos pediatras que disponen de poco tiempo para la consulta.

A partir de la etapa de pesquisa, una vez identificado un niño sospechoso, es menester realizar una detección específica, porque las buenas herramientas de pesquisa presentan una especificidad de 70-85%, es decir que no brindan un diagnóstico pero sí proporcionan un alto grado de sospecha.

Entre los instrumentos de detección específica, los más citados en la bibliografía, son el ADOS (Autism Diagnostic Observation)<sup>54</sup> y el ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised),<sup>55</sup> pero requieren que el niño tenga una edad equivalente de desarrollo de dos años o más y un entrenamiento previo para su ejecución. Los dos pueden ser utilizados de manera complementaria ya que aportan informaciones de fuentes distintas: el primero, a través de la observación de la conducta, y el segundo, mediante un cuestionario dividido según los criterios del DSM-IV.

Sin embargo, existe poca información sobre comparaciones entre los diversos instrumentos existentes que puedan guiar al pediatra hacia uno u otro instrumento.<sup>33</sup>

Una cuestión importante es si el diagnóstico

hecho en tan temprana edad es estable; es decir, si se mantiene a lo largo del tiempo. Hasta el momento, en la bibliografía<sup>56,57</sup> se estudiaron los resultados hasta los 7-9 años, y se comprueba que el diagnóstico inicial de autismo es estable hasta esa edad, pero el diagnóstico de TGD no especificado es menos preciso. El diagnóstico hecho a los dos años no predice con precisión; muestra gran variedad de resultados en cuanto a la gravedad de los síntomas y el funcionamiento en las áreas de lenguaje, comunicación, interacción social y comportamiento a los 7-9 años. Además, a los dos años, los resultados de los tests formales y estructurados no fueron estables a lo largo del tiempo; pero cuando se analizaron los resultados de evaluaciones informales, hechas a través del juego interactivo (en cuanto a comportamientos no-verbales como atención conjunta, juego e imitación), los resultados predecían las habilidades sociales y de lenguaje a los cinco años y a los nueve años. Los niños evaluados con pruebas formales a los 3 años, presentaron mayor estabilidad diagnóstica. Sin embargo, esto no justifica la demora en el diagnóstico, porque esto implicaría un retraso en el acceso a los servicios especializados de tratamiento y el aumento del estrés familiar, entre otros factores. Pero sí significa un cuidadoso manejo del diagnóstico y de la devolución para los padres.

Esto refuerza la idea de que la sapiencia clínica es extremadamente importante para evaluar todo tipo de información de diferentes fuentes, y que puede ser más confiable que el uso de instrumentos estandarizados para la edad temprana.<sup>31,42,58</sup>

## CONCLUSIÓN

Debido a la complejidad y heterogeneidad de los síntomas en niños pequeños portadores de TEA, existe una demora en el diagnóstico. Los pediatras todavía no han incorporado en su práctica diaria un sistema de vigilancia que permita detectar trastornos del desarrollo de manera eficaz.

El diagnóstico a los dos años debe ser interpretado con cuidado y utilizar diferentes fuentes de información, tests estructurados y no estructurados; principalmente, se deben evaluar conductas no-verbales, como la atención conjunta, el juego y la imitación. A los tres años, la utilización de tests formales y estructurados predice el pronóstico a los siete años.

## Agradecimientos

A Dr. Héctor Waisburg, a la Dra. Silvana Napoli y a la Dra. Gabriela Bauer por sus críticas. ■

TABLA 4. Instrumentos para pesquisa de TEA en edad temprana (0-36 meses)

Instrumento	Edad (años)	Algunos comentarios pertinentes
• Lista de detección para niños autistas <i>Checklist for Autistic Children (CLAC)</i> <sup>44</sup>	1-4 <sup>1/2</sup>	
• Lista de detección de autismo en niños de primera infancia <i>Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)</i> <sup>36</sup>	1 <sup>1/2</sup> -3	El CHAT fue utilizado como instrumento de pesquisa en un seguimiento de 6.000 niños en Inglaterra y presentó una baja sensibilidad (0,40) y una alta especificidad (0,98), con un valor predictivo positivo de 0,26. Aunque fidedigno en cuanto a la detección de niños con TEA, detecta con mucha frecuencia niños típicos que no son TEA, con implicaciones para padres, aumentando su angustia, y para instituciones, aumentando la demanda. Cuando reevaluaron los niños que fallaron a los 18 meses, el valor predictivo positivo aumentó para 0,75, aumentando el poder de detección. El fallo en 3 ítems claves (uso de protodeclarativos, monitoreo de la mirada y juego imaginativo) a los 18 meses, implicaba en un riesgo de 83,3% de presentar autismo.
• Lista modificada para detección de autismo en niños de primera infancia <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)</i> <sup>45</sup>	1 <sup>1/2</sup> -3	Consiste en una ampliación del instrumento anterior para 23 preguntas (antes eran 9) para los padres, omitiendo la parte B, que consistía en una sección de observación con 4 cuestiones. Los autores <sup>43</sup> utilizan como criterios: fallo en 3 de las 23 preguntas o fallo en 2 de 6 preguntas consideradas claves: interés en otros niños e imitación, atención conjunta (utilización de protodeclarativos y monitoreo de la mirada), traer objetos para mostrar a los padres y contestar al llamado. Este cambio incrementó la sensibilidad y la especificidad para 0,97 y 0,95 utilizando el primer criterio; y para 0,95 y 0,99 utilizando el segundo criterio, respectivamente.
• Prueba de pesquisa para trastornos del desarrollo <i>Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)</i> <sup>46</sup>	0-3	El PDDST DCS – estadio 2 es utilizado en atención primaria. Presenta sensibilidad 0,73 y especificidad 0,49. El PDDST ACSC – estadio 3 es utilizado en clínicas de diagnóstico específico de autismo, evalúa severidad; presenta sensibilidad 0,58 y especificidad de 0,60.
• Cuestionario de detección de síntomas tempranos de autismo <i>The Questionnaire Concerning Early Symptoms of Autism</i> <sup>47</sup>	0-2	
• Características autísticas en la etapa preverbal <i>Flinders Observation Schedule of Preverbal Autistic Characteristics (FOSPAC)</i> <sup>48</sup>	2	
• Pesquisa de autismo en niños de 2 años <i>Screening Tool for Autism in Two-year-Olds (STAT)</i> <sup>49</sup> CHAT 23 <sup>50</sup>	1 <sup>1/2</sup> -3	Consiste en añadir el M-CHAT con la parte de observación de la sección B del CHAT. En lugar de tener como opciones de respuesta “sí” o “no”, presenta cuatro opciones: nunca, raramente, a veces, generalmente. La sensibilidad obtenida fue de 0,931 y especificidad de 0,768 cuando se utilizaba como criterio, fallo en 2 de 7 cuestiones claves (se agregó la cuestión 23, si el niño mira para la cara de los padres para asegurarse cuando ve algo no familiar, que no consta como criterio en el M-CHAT). Utilizando como criterio de fallo en 6 de las 23 cuestiones, la sensibilidad y especificidad fue de 0,839 y 0,848 respectivamente.
• Clasificación del autismo infantil <i>Childhood Autism Rating Scale (CARS)</i> <sup>51</sup>	2-6	Puede ser utilizado como una herramienta tanto para pesquisa, como para clasificación del autismo, en casos con alto índice de sospecha anterior. Fue hecho antes de la publicación del DSM-IV y así, no obedece a estos criterios, aunque se pueden agrupar los ítems existentes dentro de estos criterios. Consiste en 15 ítems con respuestas graduadas de 1 a 4, que pueden ser obtenidas a través de la observación o de preguntas a los padres de niños, en edad temprana inclusive. Como resultado final, ofrece un puntaje que de 15 a 29,5 se clasifica como no autista; de 30 a 36,5 como autista leve a moderado y de 37 a 60 como autista severo.

ANEXO. Trastorno generalizado del desarrollo según el Manual de Diagnóstico y Estadística de Enfermedades Mentales IV TR (DSM-IV-TR)

**Trastornos generalizados del desarrollo:** son trastornos que se caracterizan por una perturbación grave y generalizada de la interacción social, la comunicación y la presencia de comportamientos, intereses y actividades estereotipadas.

Comprenden los siguientes trastornos:

- 299.00 Trastorno autista.
- 299.80 Trastorno de Rett.
- 299.10 Trastorno desintegrativo infantil.
- 299.80 Trastorno de Asperger.
- 299.80 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

#### Clasificación Internacional de las Enfermedades (CIE 10)

##### F84 Trastornos generalizados del desarrollo

Es un grupo de trastornos caracterizados por alteraciones cualitativas características de la interacción social, de las formas de comunicación y por un repertorio repetitivo, estereotipado y restrictivo de intereses y actividades. Estas anomalías cualitativas son una característica generalizada del comportamiento del individuo en todas las situaciones, aunque su grado puede variar.

Las categorías son las siguientes:

- F84.0 Autismo infantil.
- F84.1 Autismo atípico.
- F84.2 Síndrome de Rett.
- F84.3 Otro trastorno desintegrativo de la infancia.
- F84.4 Trastorno hiperquinético con retraso mental y movimientos estereotipados.
- F84.5 Síndrome de Asperger.
- F84.8 Otros trastornos generalizados del desarrollo.
- F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo sin especificación.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979; 9:1129-1133.
2. Myhr G. Autism and other pervasive developmental disorders: Exploring the dimensional view. *Can J Psychiatry* 1998; 43:589-595.
3. Tanguay P. Categorical versus spectrum approaches to classification in pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2004; 43:181-182.
4. Gillberg C. Palestra sobre autismo na AMA (Associação de Amigos do Autista-São Paulo) em 2005. Disponible en: <http://www.ama.org.br/artigos.htm>. Consultado: 10 de diciembre de 2005.
5. Wing L. The autistic spectrum. *The Lancet* 1997; 350:1761-1766.
6. Fombonne E. Is there an epidemic of autism? *Pediatrics* 2001; 107:411-412.
7. Gillberg C, Wing L. Autism: Not an extremely rare disorder. *Acta Psych Scand* 1999; 99:399-406.
8. Baird G, Charman T, Cox A, et al. Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child* 2001; 29:213-244.
9. Powell JE, Edwards A, Edwards M, et al. Changes in the incidence of childhood autism and other autism spectrum disorders in preschool children from two areas of the West Midlands, UK. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42:624-628.
10. Rutter M. Incidence of autism spectrum disorders: Changes over time and their meaning. *Acta Paediatr* 2005; 94:2-15.
11. Williams JG, Higgins JPT, Brayne CEG. Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Arch Dis Child* 2006; 91:8-15.
12. Sturm H, Fernell E, Gillberg C. Autism spectrum disorders in children with normal intellectual levels: associated impairments and subgroups. *Dev Med Child Neurol* 2004; 46:444-447.
13. Chakrabati S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. *J Am Med Assoc* 2001; 285:3093-3099.
14. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: A six-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39:694-702.
15. Honda H, Shimizu Y, Misumi K, et al. Cumulative incidence and prevalence of childhood autism in children in Japan. *Br J Psychiatry* 1996; 169:228-235.
16. Baird G, Cass H, Slonims V. Diagnosis of autism. *BMJ* 2003; 327:488.
17. Charman T, Baird G. Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3- year-old children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43:289-305.
18. Skellern C, Schkytter P, McDowell M. From complexity to category: Responding to diagnostic uncertainties of autistic spectrum disorders. *J Paediatr Child Health* 2005; 41:407-12.
19. Mundy P, Neal R. Neural plasticity, joint attention and autistic developmental pathology. *Int Rev Res Ment Retard* 2001; 23:139-?
20. Le Couteur A, Bayley A, Goode S, Pickles A, Robertson S, et al. A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 37:785-801.
21. Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios-Antón S, Fuentes-Biggi J, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista



- (I). *Rev Neurol* 2005; 41:237-245.
22. Wiggins LD, Baio J, Rice C. Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a population-based sample. *Dev Behav Pediatr* 2006; 27:79-87.
  23. Sivberg B. Parents' detection of early signs in their children having an autism spectrum disorder. *J Pediatr Nurs* 2003; 18:433-439.
  24. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism spectrum disorders in 2 and 3 year-old- children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43:289-305.
  25. Frith U, Soares I. Research into earliest detectable signs of autism: what parents say. *Communication* 1993; 27:17-18.
  26. Belinchón M, editor. Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid. Madrid: M& M. Caja Madrid; 2001.
  27. Napoli S, Liendo S, Oliveira MCB, et al. Consideraciones diagnósticas de trastornos del espectro autista. Experiencia de un Servicio. *Actas del XXVI Congreso Argentino de Neurología Infantil*. 2 y 3 de Noviembre, Buenos Aires 2006.
  28. Shah K. What do medical students know about autism? *Autism* 2001; 5:127-133.
  29. Dosreis S, Weiner CL, Johnson L, Newschaffer CJ. Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. *J Dev Behav Pediatr* 2006; 27:88-94.
  30. Glascoe FP. Are overreferrals on developmental screening tests really a problem? *Arch Pediatr Adolesc Med* 2001; 155:54-59.
  31. Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2005; 116:1480-1486.
  32. Skellern C, McDowell M, Schluter P. Diagnosis of autistic spectrum disorders in Queensland: Variations in practice. *J Paediatr Child Health* 2005; 41:413-418.
  33. Charman T, Baird G. Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2 and 3 year old children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43:289-305.
  34. Rivière A. El tratamiento del autismo como trastorno del desarrollo: principios generales. En: Rivière A, Martos J. *El tratamiento del autismo*. Nuevas Perspectivas. Madrid: APNA-IMSERSO; 1998.
  35. Mundy P, Sigman M, Kasari C. Joint attention, developmental level, and symptom presentation in young children with autism. *Dev Psychopathol* 1991; 6:389-401.
  36. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, et al. Early identification of autism by the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). *J R Soc Med* 2000; 93:521-525.
  37. Lord C. Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1995; 36:1-18.
  38. Baranek GT. Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism and Dev Dis* 1999; 29:213-224.
  39. Trillingsgaard A, Sorensen EU, Nemeč G, Jorgensen M. What distinguishes autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years? *Eur Child & Adolesc Psych* 2005; 14:65-72.
  40. Rivière A. ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. En: Rivière A y Martos J. *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA-IMSERSO; 2000.
  41. Filipek PA, Accardo P, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29:439-484.
  42. Wing L. The autistic spectrum. *The Lancet* 1997; 350:1761-1766.
  43. Rapin I. Appropriate investigations for clinical use care versus research in children with autism. *Brain & Dev* 1999; 21:152-156.
  44. Makita K, Umezū K. An objective evaluation technique for autistic children: an introduction of CLAC scheme. *Acta Paedopsychiatr* 1973; 39:237-53.
  45. Robbins 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; 33:131-144.
  46. Siegel B. *The world of the autistic child: understanding and treating autistic spectrum disorders*. Nueva York: Oxford University Press; 1996.
  47. Dahlgren SO, Gillberg C. Symptoms in the first two years of life: a preliminary population study of infantile autism. *European Arch Psych Neurol Sciences* 1989; 238:169-174.
  48. Young R. The detection of autism in young, pre-verbal children. Proceedings of the inaugural world autism Congress. 10-14 November, Melbourne, Australia, 2002.
  49. Stone WL, Coonrod EE, Ousley OY. Brief report: screening tool for autism in two-year-olds (STAT): development and preliminary data. *J Autism Dev Disord* 2000; 30:607-612.
  50. Wong V, Hui LS, Lee WC, et al. Modified screening tool for autism (Checklist for autism in toddlers [CHAT-23]) for chinese children. *Pediatrics* 2004; 114:e166-e176.
  51. Schopler E, Rechler RJ, Renner BR. *The childhood autism rating scale (CARS)*. Nueva York: Irvington Publishers, INC; 1986.
  52. Gargus RA, Yatchmink Y. Early identification and assessment of young children with autism. *Med Health RI* 2005; 88: 147-151.
  53. Williams J, Brayne C. Screening for autism spectrum disorders. What is the evidence? *Autism* 2006; 10:11-35.
  54. Lord C, Rutter M, DiLavore P, Risi S. *Autism diagnostic observation schedule*. Los Ángeles: Western Psychological Services; 2003.
  55. Rutter M, Le Couter A, Lord C. *Autism diagnostic interview-revised*. Los Ángeles: Western Psychological Services; 2003.
  56. Charman, T, Taylor E, Drew A, et al. Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time. *J Child Psychol Psychiatry* 2005; 46:500-513.
  57. Turner LM, Stone WL, Pozdol SL, Conrod EE. Follow-up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9. *Autism* 2006; 10:243-265.
  58. Spence SJ, Sharifi P, Wiznitzer M. Autism spectrum disorder: screening, diagnosis, and medical evaluation. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 22:186-195.