

Diagnóstico precoz de los Trastornos Generalizados del Desarrollo

F. Díaz-Atienza¹, C. García Pablos², A. Martín Romera²

¹ Psiquiatra Infantil

² Psicólogo clínico

Resumen

Los objetivos de este artículo es reincidir, una vez más, en la importancia que tiene el diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. Es bien conocido que una detección precoz de estos trastornos y la puesta en marcha de intervenciones terapéuticas apropiadas van a influir en un pronóstico más favorable. Se efectuará una revisión sobre las dificultades metodológicas y técnicas para establecer un diagnóstico lo más precozmente posible y se propondrá el CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*) y MCHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) como instrumentos válidos de detección de estos trastornos a los dos años de edad.

El presente trabajo se ha basado parcialmente en el trabajo de revisión y consenso dirigido por Pauline A. Filipek y publicado en el *Journal of Autism and Developmental Disorder* (vol 29, 6, 1999).

Introducción

Los trastornos generalizados del desarrollo están constituidos por un grupo heterogéneo de procesos neurobiológicamente diversos que se caracterizan por la existencia de déficit en múltiples áreas funcionales, que conducen a una alteración difusa y generalizada de los procesos del desarrollo. El resultado es un retraso y una desviación de los patrones normales del desarrollo y afecta de forma más llamativa a tres áreas de comportamiento:

- Alteraciones en las relaciones sociales e interacción
- Alteraciones en el lenguaje verbal y no verbal
- Presencia de patrones e intereses restrictivos y repetitivos de conducta

En el presente trabajo se van a usar como sinónimos los términos *autismo*, *autístico* y *espectro autista* para referirnos al amplio paraguas diagnóstico de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), mientras que el término Trastorno Autista se usará para referirnos a los criterios más restringidos que define el *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 4ª Edición (DSM-IV; APA, 1994)*

Los primeros estudios epidemiológicos comunicaron una incidencia del Autismo Infantil de 45 por 10.000, lo que equivale aproximadamente a 1 de cada 2.000 personas. Actualmente la incidencia se estima alrededor del 10-20 por 10000, es decir una de cada 500 a 1000 personas. Este aumento de la frecuencia se puede deber a un incremento real de estos trastornos, a un mayor conocimiento clínico o a una modificación de los criterios diagnósticos que tenderían a ser menos estrictos. Por tanto podemos afirmar que el autismo infantil no es un trastorno raro y que es más prevalente en la población pediátrica que el cáncer, la diabetes, la espina bífida o el síndrome de Down.

La proporción entre niños y niñas con autismo se ha fijado tradicionalmente en aproximadamente 3:1 a 4:1. Sin embargo, la proporción parece variar con el coeficiente intelectual (CI), yendo desde 2:1 en los que presentan una grave disfunción hasta más de 4:1 en los que tienen un CI normal. Se podría aventurar que menos niñas con CI normal son diagnosticadas de autismo porque ellas son más hábiles socialmente que los niños con similar CI.

En un estudio realizado en el Reino Unido (Howlin y Moore, 1997) se ha descrito la experiencia diagnóstica con casi 1.300 familias con niños con autismo. La edad media de diagnóstico no fue inferior a los 6 años (mientras que en USA la media está entre los 3 y los 4 años de edad), a pesar del hecho de que la mayoría de los padres de niños con autismo tenían la sensación de que algo estaba mal hacia los 18 meses, como media, y usualmente buscaban ayuda médica hacia los 2 años de edad. Menos del 10% de los padres recibieron un diagnóstico en la primera visita. Alrededor del 90% fueron remitidos a otro profesional pero muchos de ellos seguían recibiendo información tales como “nada va mal”, “ya irá madurando” o que volvieran si sus preocupaciones persistían.

Estos mismos autores concluyeron en su estudio que:

- Las preocupaciones tempranas de los padres sobre la evolución del niño deben ser tomadas más en serio por los profesionales de atención primaria y los especialistas.
- Las etiquetas como “rasgos autistas”, “tendencias autistas” “síntomas autistas” etc, deben ser evitadas si uno es incapaz de emitir un diagnóstico específico de autismo
- El diagnóstico por sí sólo, puede ser un paso crítico, pero no mejora el pronóstico si no se acompaña de ayuda práctica y apoyo para ayudar a los padres a obtener tratamiento para el niño.

La presión a favor de la identificación temprana proviene de la evidencia reunida durante los últimos años de que una intervención temprana intensiva en un marco educativo óptimo conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los niños con autismo, incluyendo el lenguaje en un 75% o más, e incrementos significativos en el progreso evolutivo y rendimiento intelectual.

Por tanto las ventajas de un diagnóstico precoz del autismo son muchas, e incluyen:

- Tratamiento y planificación educativa tempranas.
- Proporcionar apoyos y educación a la familia, reducción del estrés y la angustia familiares.
- Dispensación de apropiados cuidados médicos al niño.

Sin embargo el diagnóstico precoz, como es de suponer, no está exento de dificultades especialmente en el primer año de edad. Entre los factores que no favorecerían el diagnóstico precoz se podrían citar:

- La relativamente baja incidencia del autismo.
- La dificultad de los padres para detectar los síntomas que caracterizan al autismo en sus primeras etapas.
- La falta de información por parte de aquellos profesionales implicados en la atención temprana.
- Algunos clínicos rechazan discutir la posibilidad de un diagnóstico de autismo con los padres de niños pequeños, incluso cuando los síntomas están presentes, debido a sus temores sobre la angustia de la familia, los posibles efectos adversos de etiquetar al niño, el temor de equivocarse en el diagnóstico, y la esperanza de que los síntomas pudieran remitir.
- La orientación y preocupación de los pediatras por detectar las alteraciones perceptivas, motóricas u otras enfermedades y menos de aquellas alteraciones del desarrollo (sociales, comunicativas) que caracterizan al autismo.
- La inadecuación y disponibilidad de instrumentos diagnósticos válidos para los trastornos del espectro autista en estas fases tan tempranas del desarrollo. Además los síntomas van apareciendo o se van haciendo evidentes de manera insidiosa, encubierta y casi disimulada tras un rostro sano y un desarrollo en muchos casos no problemático a nivel perceptivo y motor.

- Las diferentes formas y tiempo de aparición del trastorno pues hay casos en los que parece que los síntomas ya están presentes desde el principio y en otros, parecen mostrarse después de un periodo de desarrollo aparentemente normal.

3. Signos y síntomas actuales de los Trastornos Generalizados del Desarrollo

En el momento actual los criterios diagnósticos más aceptados para definir el autismo son los tipificados en el DSM-IV (APA, 1980) y que están en equivalencia con los de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)(Tabla1).

El fenotipo clínico reconocido en la actualidad incluye niños con déficits poco severos, pero inequívocos, en lo social, en la comunicación y en la conducta.

Algunas investigaciones han puesto de manifiesto que casi un 15% de los niños no diagnosticados previamente que reciben educación especial cumplen con los criterios para el Trastorno Autista del DSM-IV. Los cuestionarios diseñados específicamente para el TDAH (Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad) no identifican los síntomas autistas, y en algunas series de casos se ha demostrado que 74% de los niños con autismo de alto funcionamiento habían sido erróneamente diagnosticados con TDAH a pesar de las claras diferencias en su competencia social, desarrollo cognitivo, y repertorio restringido de actividades.

Tabla I. Los Trastornos Generalizados del Desarrollo (Espectro Autista)

Diagnóstico en el DSM-IV (APA, 1994)	Diagnóstico en la ICD-10 (WHO, 1992, 1993)
Trastorno Autista	Autismo Infantil
Trastorno de Asperger	Síndrome de Asperger
Trastorno Desintegrativo de la Infancia	Otros Trastornos Desintegrativos de la Infancia
Trastorno de Rett	Síndrome de Rett
TGD-No especificado	Autismo Atípico
Autismo Atípico	Otros TGD; TGD No Especificado
(No se corresponde con ningún diagnóstico de la DSM-IV)	Trastorno Hiperactivo con Retraso Mental con Movimientos Estereotipados

Como hemos comentado al principio todos los niños del espectro autista o Trastornos Generalizados del Desarrollo muestran los mismos déficits nucleares: 1, Interacción social recíproca; 2, Comunicación verbal y no verbal y, 3, Conductas o intereses restringidos y repetitivos (APA, 1994). A pesar de ello existe una marcada variabilidad en la severidad de la sintomatología entre los pacientes, y el nivel de funcionamiento intelectual puede variar desde el retraso mental profundo a una inteligencia normal o incluso alta en algunas áreas. Los criterios diagnósticos del DSM-IV para el trastorno autista se presentan en la Tabla II.

Tabla II. Criterios Diagnósticos para el Trastorno Autista (APA, 1994)

A. Un total de seis (o más) ítems de los apartados (1), (2) y (3), con al menos dos ítems de (1) y al menos uno de (2) y de (3)
(1) Deterioro cualitativo en la interacción social, manifestado por al menos dos de los siguientes:
a) Marcado deterioro en el uso de múltiples conductas no-verbales que regulan la interacción social, tales como el contacto ocular, la expresión facial, las posturas corporales, y los gestos, que regulan las interacciones sociales.
b) Fallo en el desarrollo de relaciones entre pares, adecuadas a su nivel evolutivo.
c) Ausencia de intentos espontáneos de compartir diversiones, intereses, o aproximaciones a otras personas (p. ej. : no mostrar, acercar o señalar objetos de interés.)
d) Ausencia de reciprocidad social o emocional.
(2) Deterioro cualitativo en la comunicación, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
a) Retraso evolutivo, o ausencia total de lenguaje hablado (no acompañado de intentos compensatorios a través de modalidades alternativas de comunicación, como gestos o mímica).
b) En individuos con lenguaje apropiado, marcado deterioro en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros.
c) Uso repetitivo y estereotipado del lenguaje, o lenguaje idiosincrático.
d) Ausencia de juego variado, espontáneo, creativo o social, apropiado a su nivel de desarrollo.
(3) Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
a) Preocupación que abarca a uno o más patrones de interés estereotipados y restringidos, que es anormal o en intensidad o en el foco de interés en sí.
b) Adherencia aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p.ej.: aleteos de manos o dedos, o movimientos complejos que implican a todo el cuerpo).
d) Preocupación persistente por partes de objetos.
B. Retraso o funcionamiento anormal en al menos uno de las siguientes áreas, con inicio antes de los 3 años:
(1) Interacción social.
(2) Uso social y comunicativo del lenguaje.
(3) Juego simbólico o imaginativo.
C. El trastorno no se puede encuadrar mejor como Síndrome de Rett o Trastorno Desintegrativo de la Infancia.

a. Trastorno Autista

Deterioro Cualitativo en las Interacciones Sociales. Se refiere a un deterioro cualitativo y no a una ausencia absoluta de conductas sociales. Las conductas pueden variar desde la absoluta falta de conciencia de la existencia de la otra persona hasta el contacto ocular, que aún existiendo, no se usa para modular las interacciones sociales. A veces, algunos niños, pueden

acercarse de forma indiscriminada a otras personas, dando muestras de hacer un mal uso de los indicadores sociales ligados al contexto.

Deterioro Cualitativo en la Comunicación. La función expresiva del lenguaje, en el espectro autista, va desde el completo mutismo hasta la fluidez verbal, aunque esta fluidez normalmente se acompaña de muchos errores semánticos (el significado de las palabras) y pragmáticos (el uso del lenguaje para comunicarse) en el habla. Los niños autistas, incluso los que tienen un buen nivel de expresión verbal, presentan déficits de comprensión. Muchos niños autistas cuando quieren algo no señalan si no que utilizan la mano de la otra persona para señalar el objeto deseado.

Otra característica del habla autista es la ecolalia inmediata o demorada. El término ecolalia inmediata se refiere a la repetición inmediata de palabras o frases dichas por otra persona y que puede ser normal a la edad de los dos años. Llega a ser patológica cuando se mantiene como modo preferente de lenguaje expresivo después de los dos años. La ecolalia demorada se refiere al uso de frases ritualizadas que han sido aprendidas y que el sujeto expresa en diferentes circunstancias más o menos adecuadas. También son frecuentes el uso de neologismos y la inversión de los pronombres, refiriéndose a él, por ejemplo, en tercera persona.

Patrones de Conducta, Intereses y Actividades Restrictivas, Repetitivas y Estereotipadas. Algunos niños repiten una pregunta insistentemente, sin tener en cuenta la respuesta que hayan obtenido. Los niños autistas con un buen nivel verbal comparten "a menudo" sus conocimientos con los demás pero no suelen tener en cuenta el interés del otro y a veces continúan a pesar de que el otro le haya comunicado que no le interesa el tema.

Muchos niños presentan rituales y necesitan que todo permanezca en la misma posición no pudiéndose cambiar lo más mínimo sin provocarles rabietas u otros trastornos emocionales.

Con frecuencia manifiestan movimientos corporales estereotipados, tales como aplaudir con las manos, balanceos, aleteos con los brazos cuando están nerviosos o alterados, lo que es poco frecuente en niños normales mayores de dos años.

Otros niños están fascinados por las partes de algunos objetos, se implican en acciones repetitivas, como abrir y cerrar cajones, encender y apagar la luz etc. Los autistas más jóvenes a menudo se interesan por el agua y otros presentan conductas de esnifar cualquier objeto.

b. Síndrome de Asperger

Un año después de la primera descripción del autismo de Kanner en el año 1943, Asperger, pediatra austriaco, describió a cuatro niños con "psicopatía autista", que presumiblemente tenían conductas autistas poco severas y un CI normal. Este informe escrito en alemán no fue ampliamente conocido hasta la década de los 80. Este término diagnóstico fue incluido por primera vez en el DSM-IV (APA, 1994), y los criterios para los deterioros cualitativos en la interacción social, los patrones de conducta y actividades restrictivos y repetitivos, son idénticos que los del Trastorno Autista.

En contraste con los criterios del Trastorno Autista, que incluyen déficits en comunicación verbal y no verbal, y en el juego, los actuales criterios del Síndrome de Asperger establecen que no haya "evidencia significativa" de retraso en el desarrollo del lenguaje, de forma que el niño usa palabras simples a los 2 años, y frases comunicativas a los 3 años. Además se exige que el CI sea normal o cercano a la normalidad. La falta de una desviación clara en el lenguaje usualmente lleva a un reconocimiento clínico más tardío que en otros trastornos del espectro autista, lo que se debe, presumiblemente, a la conducta adaptativa temprana normal o casi normal. Sin embargo, el lenguaje en el Síndrome de Asperger claramente ni es normal ni típico. Los individuos con Síndrome de Asperger normalmente tienen un habla pedante y pobremente modulada, una pragmática no verbal o habilidades de conversación pobres, e intensa preocupación sobre temas muy concretos tales como el tiempo atmosférico o los horarios de autobuses. Su habla es a menudo concreta y literal, y sus respuestas normalmente no enlazan con la pregunta. Algunos de estos niños han sido etiquetados *Trastorno del Lenguaje Semántico-Pragmático*, en lugar de Asperger o autismo. Sin embargo, este diagnóstico de trastorno en el lenguaje no es una sustitución adecuada del diagnóstico de autismo, ya que no cubre el déficit social y los intereses restrictivos y repetitivos. Socialmente los niños con Asperger son incapaces de hacer amigos, muestran reacciones sociales inapropiadas y son ridiculizados con frecuencia por sus compañeros. Igualmente suelen presentar alteraciones de la motricidad gruesa y fina, incluyendo movimientos torpes y descoordinados y posturas extrañas.

c. Trastorno Desintegrativo de la Infancia

El Trastorno Desintegrativo de la Infancia es un trastorno poco frecuente y se define por una rápida regresión neurológica, que acaba la mayoría de las veces, en una sintomatología autista. Aparece tras un desarrollo temprano normal hasta la edad de 24 meses. Se le ha denominado de diferentes formas a lo largo de la historia como *Síndrome de Heller*, *Demencia Infantil* o *Psicosis Desintegrativa*. Normalmente aparece entre los 36 y los 48 meses de edad, pero puede ocurrir hasta los 10 años de edad. Se caracteriza por la pérdida de lenguaje, habilidades sociales, de juego, o motrices, previamente normales, y frecuentemente incluye la aparición de conductas repetitivas restrictivas, todas típicas del autismo. Se asocia frecuentemente con los síntomas autistas más severos, incluyendo pérdida profunda de habilidades cognitivas, dando como resultado retraso mental. Revisiones frecuentes sobre el Trastorno Desintegrativo han observado una predominancia masculina (4 a 1) y una edad media de aparición de 29 meses.

En niños con autismo también está bien establecido que una regresión clínica puede ocurrir y a menudo ocurre, a los 15 meses de edad pero esta regresión no debemos confundirla con el Trastorno Desintegrativo que aparece más tarde.

De todas formas a veces resulta muy difícil diferenciar la regresión autista que suele ocurrir a los 15 meses del Trastorno Desintegrativo y su clarificación implicaría diferenciar la "edad de aparición" con la "edad de reconocimiento". Quizás la evaluación retrospectiva mediante las grabaciones de video domésticas nos ayuden a clarificar e identificar estas alteraciones.

d. Autismo Atípico

Este diagnóstico se usa cuando está presente una sintomatología autista significativa desde el punto de vista clínico, incluyendo déficits en la interacción social recíproca, en comunicación verbal o no verbal, o conducta, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen todos los criterios para el diagnóstico de autismo; por ejemplo, un niño que no cumple al menos 6 de los 12 posibles criterios para el diagnóstico de Trastorno Autista, o cuya aparición de la sintomatología es posterior a los 36 meses. De la misma forma, se incluiría a niños cuyos síntomas son atípicos o no son tan severos como para codificarlos bajo este diagnóstico.

e. Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett, un trastorno neurodegenerativo esencialmente limitado a niñas y se manifiesta después de un periodo de funcionamiento normal. Las niñas con síndrome de Rett presentan los síntomas a partir de los de 6 a 8 meses de edad. Presentan en el nacimiento un perímetro cefálico normal y avances evolutivos tempranos normales. Posteriormente manifiestan una desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses que puede llegar a microcefalia, pérdida de habilidades manuales intencionales, hiperventilación, estereotipias y movimientos con las manos tales como retorcer las manos, movimientos de lavado de manos, chupárselas, palmotear, mala coordinación de la marcha y pérdida de la interacción social y desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo severamente deficitario.

4. Detección y Diagnóstico del Autismo

En la actualidad no disponemos de ningún marcador biológico para el autismo y por tanto la detección debe focalizar su atención en la conducta. Existen dos niveles de detección: el primero que se dirige a toda la población e implica identificar todos los niños con riesgo de cualquier trastorno evolutivo, y un segundo nivel que implica una investigación más en profundidad de los niños anteriormente identificados como de riesgo de padecer un trastorno evolutivo, diferenciando aquí el autismo de otras clases de dificultades evolutivas.

Las grabaciones de video domésticas han puesto de manifiesto que a los 12 meses es posible diferenciar a niños autistas de otros niños normales e incluso diferenciarlos de niños afectados de retraso mental. Las conductas más estudiadas a estas edades han sido:

- El contacto ocular
- Girarse cuando se les llama por su nombre
- Señalar
- Mostrar.

Más difícil resulta identificar los niños con variantes menos severas del trastorno (sin retraso mental y del lenguaje), por lo que a veces permanecen sin diagnóstico durante años, causándoles importantes dificultades en sus intentos de responder a las demandas de la educación elemental sin los apoyos específicos.

En el momento actual en nuestro país no se suele utilizar en atención primaria tests estandarizados de detección de conductas.

Es importante aceptar que los padres normalmente están en lo cierto en lo referente a sus sospechas el desarrollo de sus hijos y sus sospechas deben ser valoradas y conducir a posteriores investigaciones. Sin embargo, la ausencia de sospechas por parte de los padres no implica un desarrollo normal y por tanto el desarrollo del niño debe ser evaluado de forma sistemática.

En la Tabla III se muestra las sospechas de los padres que deben ser consideradas como señales de alerta por los profesionales y en la Tabla IV una serie de preguntas específicas para explorar la presencia de síntomas pertenecientes al espectro autista

Tabla III. Señales de alerta expresadas por los padres

<p>Preocupaciones sobre la comunicación</p> <ul style="list-style-type: none">• No responde a su nombre• No puede decirme lo que quiere• Lenguaje retrasado• No sigue instrucciones• Parece sordo a veces• Parece oír algunas veces y otras no• No señala ni dice adiós con la mano• Solía usar unas pocas palabras, pero ya no las dice
<p>Preocupaciones sobre el aspecto Social</p> <ul style="list-style-type: none">• No sonríe socialmente• Parece jugar solo/a• Consigue las cosas por sí mismo/a• Es muy independiente• Tiene pobre contacto escolar• Está en su propio mundo• Es como si no estuviera con nosotros• No está interesado/a por otros niños/as
<p>Preocupaciones sobre la Conducta</p> <ul style="list-style-type: none">• Rabietas• Es hiperactivo, no cooperador u opositor• No sabe cómo jugar con sus juguetes• Se queda “enganchado” con los objetos una y otra vez (p. ej: no los suelta)• Anda de puntillas• Tiene un cariño extraño por algún juguete• Pone los objetos en fila• Es hipersensible con ciertas texturas o sonidos• Tiene patrones de movimiento raros
<p>Indicación absoluta para una evaluación más amplia inmediata</p> <ul style="list-style-type: none">• No balbucea a los 12 meses• No hace gestos (señalar, decir adiós con la mano, etc) a los 12 meses• No dice palabras sencillas a los 16 meses• No dice frases espontáneas de 2 palabras (no simplemente ecológicas) a los 24 meses <p>🔴 CUALQUIER PÉRDIDA EN EL LENGUAJE O HABILIDAD SOCIAL</p>

Tabla IV. Preguntas Específicas sobre el Desarrollo

<p>Socialización</p> <ul style="list-style-type: none">• ¿Abraza como los otros niños?• ¿Te mira cuando le hablas o juegas?• ¿Sonríe en respuesta a las sonrisas de los otros?• ¿Se implica en juegos recíprocos?• ¿Participa en juegos sencillos de imitación, como “palmas, palmitas” o “Cucú”• ¿Se interesa por otros niños?
<p>Comunicación</p> <ul style="list-style-type: none">• ¿Señala con su dedo?• ¿Hace gestos como sí o no?• ¿Atrae tu atención cogiendo objetos para que tú los veas?

- ¿Hay algo raro en su lenguaje?
- ¿Muestra cosas a la gente?
- ¿Lleva a un adulto de la mano a algún sitio?
- ¿Da respuestas inconsistentes a su nombre o a las órdenes que recibe?
- ¿Usa habla ecológica, repetitiva o aprendida de memoria?
- ¿Memoriza series de palabra o frases hechas?

Conducta

- ¿Tiene conductas repetitivas, estereotipadas o movimientos corporales raros?
- ¿Se preocupa por un número pequeño de intereses?
- ¿Se fija más en parte de los objetos que en los objetos en sí mismos?
- ¿Tiene juego simbólico limitado o ausente?
- ¿Imita las acciones de otras personas?
- ¿Juega con los juguetes siempre de la misma forma?
- ¿Está fuertemente encariñado con algún específico e inusual objeto?

Actualmente los instrumentos diagnósticos disponibles son difíciles de aplicar a los niños más pequeños. Esto podría tener su explicación en las diferencias sintomáticas entre los casos y también a que las carencias sociales, lingüísticas y ciertos retrasos no se ponen de manifiesto hasta que el niño no tiene la oportunidad de interactuar con sus compañeros en la guardería. Los síntomas primarios del autismo cambian con la edad y los niños menores de tres años raramente presentan las conductas perseverativas, preocupaciones o resistencia a cambiar; pueden no tener la habilidad cognitiva necesaria para jugar de forma repetitiva. En niños muy pequeños ciertos retrasos y alteraciones del patrón de la interacción social pueden ser confundidos con timidez, temperamento inhibido o con rasgos evolutivos relacionados con características familiares.

De momento no existen instrumentos sencillos y fiables que permitan su uso en las consultas pediátricas en estas primeras edades y además estén adaptados a los tiempos de consulta.

Los padres empiezan a ser conscientes de las dificultades del hijo entre los 15 y 22 meses de edad, aunque se pueden detectar antes si existe un retraso mental asociado. El niño no suele ser visto por el especialista hasta los 22-27 meses, no emitiéndose un diagnóstico definitivo antes de los tres años en el mejor de los casos.

Diferentes estudios han demostrado que este retraso en el proceso diagnóstico produce una pérdida de los tiempos de intervención con la consecuente repercusión sobre el pronóstico. Conocemos, por ejemplo, que la introducción de juegos simbólicos y del lenguaje antes de los 5 años mejoran el pronóstico.

Los profesionales implicados en la atención temprana del niño deben de estar lo suficientemente familiarizados con los signos y síntomas de autismo como para reconocer los posibles indicadores que hacen necesaria una evaluación diagnóstica más amplia.

Nuevos instrumentos para el diagnóstico precoz se están investigando en la actualidad y según los resultados publicados parece que algunos de ellos están llamados a convertirse en valiosos útiles para la detección de estos problemas en las consultas pediátricas.

A continuación vamos a mostrar dos instrumentos estandarizados con unos niveles de sensibilidad y especificidad satisfactorios que podrían ser aplicables en nuestro medio asistencial.

El primero de ellos (Anexo 1) es el Cuestionario para el Autismo en Niños Pequeños (CHAT; Baron-Cohen et al., 1996) que fue diseñado para detectar el autismo a los 18 meses de edad. Está compuesto por dos partes, la primera de ellas dirigida a los padres formada por nueve preguntas, y la segunda consta de una serie de cinco preguntas diseñadas para ser observadas o administradas al niño por el profesional durante la visita. Como puntos fuertes de este cuestionario tenemos su fácil aplicación y su capacidad para identificar niños de 18 meses de edad con riesgo de padecer autismo en la población normal.

Estudios de seguimiento han puesto de manifiesto que preguntas claves como el señalamiento protodeclarativo, desajustes en el contacto ocular y los juegos simbólicos son signos precoces de autismo con alto valor predictivo. Baron-Cohen investigó a más de 16000 niños con el CHAT detectando 12 niños de alto riesgo, 10 recibieron diagnóstico de autismo y dos de retraso del desarrollo. Todos los diagnósticos fueron confirmados 3,5 años después.

Otro estudio longitudinal (Baird et col, 2000) de 6 años de seguimiento efectuado sobre los niños previamente evaluados con el CHAT y utilizando métodos intensivos de diagnóstico, identificó un total de 94 niños (de ellos 50 estaban diagnosticados de Trastorno Autista y 44 de otros Trastornos del Desarrollo). Se comprobó que el CHAT presentaba una sensibilidad del 38% y una especificidad del 98% para el diagnóstico del Trastorno Autista. La sensibilidad disminuía cuando se trataba de diagnosticar los Trastornos del Espectro Autista. Los autores concluyeron que el CHAT era un instrumento válido para identificar casos de Autismo y Trastornos Generalizados del Desarrollo a la edad de 18 meses. Sin embargo el CHAT no era un instrumento diagnóstico útil para identificar posibles casos potenciales del espectro autista.

Por tanto una de las deficiencias encontradas es que es menos sensible para a los síntomas menos severos del autismo como aquellos que presentan Trastornos No especificados, Asperger o Autismo Atípico.

Recientemente ha sido elaborado otra escala derivada de la anterior y diseñada por Robins et al. (2001) y que viene en cierto modo a complementarla. Se trata del MCHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) que es cumplimentada exclusivamente por los padres y consta de 23 ítems. Su formato y las primeras nueve preguntas están tomadas directamente del CHAT (Anexo 2). La versión original estaba formada por 30 ítems pero tras realizar estudio del análisis discriminante y excluir aquellas que muchos padres no las habían contestado se quedó tal y como lo conocemos actualmente.

Los objetivos de los autores del MCHAT al ampliar el cuestionario era identificar un número mayor con Trastornos Generalizados del Desarrollo y no tener que depender de las observaciones del personal médico. Se intentaba que el MCHAT obtuviera una mejor sensibilidad entre razones por situar la edad de investigación a los 24 meses y por lo tanto se incluirían a los niños que *regresan* después de los 18 meses.

Una vez realizado el estudio sobre una población de 1276 niños y efectuar análisis estadístico se encontró una fiabilidad de $\alpha=0,85$ para los ítems críticos (los 6 ítems que se habían mostrado más discriminantes: 7, 14, 2, 9, 15 y 13) y un $\alpha=0,83$ para el cuestionario total. El análisis de la *Chi Cuadrado* indicó que todos los ítems del MCHAT fueron significativamente diferentes entre los niños

diagnosticados como autistas en comparación con los niños no diagnosticados excepto los ítems 1 y 16 que eran de relleno.

Basándose exclusivamente en los 6 ítems extraídos del Análisis de la Función Discriminante los autores encuentran una sensibilidad del 0,87 y una especificidad del 0,99.

Ambos instrumentos se pueden considerar como válidos para una investigación de Nivel 1 (Detección) y se lleva a cabo sobre poblaciones no seleccionadas. Una vez que los pacientes han sido detectados como sujetos de riesgo se pasaría a una investigación de Nivel II en dónde se confirmaría el diagnóstico y se efectuaría una evaluación más detallada con la finalidad de elaborar las pertinentes medidas terapéuticas.

Anexo 1

CHAT

(CUESTIONARIO PARA DETECCIÓN DE RIESGO DE AUTISMO A LOS 18 MESES)

Autores: Baron-Cohen et al.

El CHAT (CHecklist for Autism in Toddlers) es un cuestionario para determinar posibles casos de niños con autismo en la exploración evolutiva rutinaria de los 18 meses por parte de Médicos Generales (MG) y Diplomados Universitarios de Enfermería (DUE). Se tarda alrededor de 20 minutos en completarlo.

SECCION A: PREGUNTAR AL PADRE/MADRE:

1. ¿Disfruta su hijo al ser mecido, botar en sus rodillas, etc?	Si / No
2. ¿Se interesa su hijo por otros niños? (*)	Si / No
3. ¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras?	Si / No
4. ¿Disfruta su hijo jugando al cucú-tras/ escondite?	Si / No
5. ¿Simula alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas? (*)	Si / No
6. ¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para pedir algo?	Si / No
7. ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar interés por algo? (*)	Si / No
8. ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p.ej. coches o bloques), y no sólo llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?	Si / No
9. ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para mostrarle algo? (*)	Si / No

SECCION B: OBSERVACION DEL MG O DUE

I. ¿Ha establecido el niño contacto ocular con Vd durante la observación	Si / No
II. Consiga la atención del niño, entonces señale un objeto interesante en la habitación y diga: "¡Oh mira! Hay un (nombre de juguete)!"	Si (1)/ No
III. Consiga la atención del niño, entonces dele una tetera y una taza de juguete y diga "¿Puedes servir una taza de té?" (*)	Si (2)/ No
IV. Diga al niño "¿Dónde está la luz?". ¿Señala el niño con su dedo índice a la luz?	Si (3)/ No
V. ¿Sabe el niño construir una torre de bloques?. Si es así, ¿Cuántos?	Si / No

(*) Indica las preguntas críticas que son las más indicativas de la existencia de rasgos autistas.

1. Para contestar Si en esta pregunta, asegúrese de que el niño no ha mirado sólo su mano, sino que realmente ha mirado el objeto que está Vd. señalando.
2. Si puede lograr un ejemplo de simulación en cualquier otro juego, puntúe Si en este ítem.
3. Repítalo con "¿Dónde está el osito?" o con cualquier otro objeto inalcanzable, si el niño no entiende la palabra "luz". Para registrar Si en este ítem, el niño debe haber mirado a su cara en torno al momento de señalar.

La Sección A evalúa 9 áreas del desarrollo, con una pregunta para cada área: juego brusco y desordenado, interés social, desarrollo motor, juego social, juego simulado, señalar protoimperativo, señalar protodeclarativo, juego funcional, atención conjunta. La Sección B se ha incluido para que el médico compruebe el comportamiento del niño, comprobando las respuestas de los padres dadas en la Sección A.

Anexo 2

MCHAT

CUESTIONARIO MODIFICADO PARA DETECCIÓN DE RIESGO DE AUTISMO (Robins et al, 2001)

Con relación a su hijo/a conteste lo que crea más apropiado. Por favor intente contestar todas las preguntas. Si el comportamiento es infrecuente (usted sólo lo ha observado una o dos veces) conteste que el niño no lo manifiesta.

1. ¿Disfruta su hijo siendo montado a caballito y siendo balanceado sobre sus rodillas?.	Si / No
2. ¿Se interesa su hijo por otros niños?	Si / No
3. ¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras?	Si / No
4. ¿Disfruta su hijo jugando al cucú-tras/ escondite?	Si / No
5. ¿Simula alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas?	Si / No
6. ¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para PEDIR algo?	Si / No
7. ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar INTERES por algo?	Si / No
8. ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p.ej. coches o bloques), y no sólo llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?	Si / No
9. ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo? (*)	Si / No
10. ¿Mira a los ojos más de un segundo o dos?	Si / No
11. ¿Parece hipersensible al ruido?	Si / No
12. ¿Sonríe como respuesta a su cara o a su sonrisa?	Si / No
13. ¿Le imita su hijo? (Ej. Si vd hace gestos ¿los imita él?)	Si / No
14. ¿Responde su hijo a su nombre cuándo lo llaman?	Si / No
15. Si Vd apunta a un objeto ¿Su hijo lo mira?	Si / No
16. ¿Camina su hijo?	Si / No
17. ¿Mira su hijo las cosas que Vd mira?	Si / No
18. ¿Hace movimientos inusuales o extraños delante de su cara?	Si / No
19. ¿Intenta atraer su atención cuándo está haciendo algo?	Si / No
20. ¿Se han preguntado si su hijo es sordo?	Si / No
21. ¿Comprende su hijo lo que la gente dice?	Si / No
22. ¿Mira su hijo de manera fija al vacío o anda como si no supiera donde va?	Si / No
23. ¿Mira su hijo a su cara para comprobar su reacción cuando se enfrenta a algo extraño?	Si / No

Traducción por Francisco Díaz Atienza y Enrique Prados Martín

Tabla V. Items incluidos en el análisis de la Función Discriminante del MCHAT

- 7. Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar INTERES por algo?
- 14. ¿Responde su hijo a su nombre cuándo lo llaman?
- 2. ¿Se interesa su hijo por otros niños?
- 9. ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo?
- 15. Si Vd apunta a un objeto ¿Su hijo lo mira?
- 13. ¿Le imita su hijo? (Ej. Si vd hace gestos ¿los imita él?)

Traducción por Francisco Díaz Atienza y Enrique Prados Martín

Bibliografía

- Baird G, Charman T, Baron-Cohen S et al (2000). A screening Instrument for Autism at 18 Months of Age: A 6-Year Follow-up Study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 39:6, 694-702
- Baron-Cohen et al. An epidemiological study of autism at 18 months of age" de J. Swettenham, 5º Congreso de Autismo Europa, 1996.
- CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades. Madrid, Organización Mundial de la Salud, 1992.
- Charman T, Baron-Cohen S, Baird G, Cox A, Wheelwright S, Swettenhan J, Drew A (2001). Commentary: The Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31:2, pp:145-148
- DSM-IV. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Barcelona, Masson, 1995.
- Filipek PA et al. (1999) The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* Vol. 29, No. 6
- Howlin, P., & Moore, A. (1997). Diagnosis of autism. A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism*, 1, 135-162.
- Robins DL, Fein D, Barton ML, Green A (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31:2, pp: 131-144
- Robins DL, Fein D, Barton ML, Green A (2001). Reply to Charman et al.'s Commentary on the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31:2, pp: 149-151