

MJ. Aguilera Martínez¹, C. Castaño Díaz¹, P. Martín Borreguero¹, R. de Burgos Marín¹, T. Guijarro Granados¹, A. Romero Balsera¹, V. Sánchez Vázquez¹.

(1) Unidad de Salud Mental Infantil y Juvenil. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Correspondencia:

M^a Jesús Aguilera Martínez.
mariajesus_ja@hotmail.com

Detección y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista

Early detection and diagnosis of autism spectrum disorders

RESUMEN

Se presenta el diseño y los resultados obtenidos de un programa de detección precoz de los Trastornos del Espectro Autista (TEA) elaborado por la Unidad de Salud Mental Infantil y Juvenil (USMIJ) del Hospital Reina Sofía de Córdoba en colaboración con Pediatría de Atención Primaria (AP) del Distrito Sanitario de Córdoba capital. Se plantea como objetivo reducir el tiempo de espera entre la sospecha de los primeros síntomas y el establecimiento del diagnóstico así como reducir la edad media de diagnóstico, con la finalidad de iniciar lo antes posible su tratamiento. Se aplicará en AP el cuestionario M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddler) específico para estos casos siempre que haya algún signo de alerta de sospecha de TEA. Los casos positivos serán atendidos directamente en USMIJ con carácter preferente donde se seguirá un protocolo clínico creado ex professo. Se concluye que el M-CHAT es un buen instrumento para aplicarse en los primeros niveles de detección de los TEA y constituye la puerta de entrada de su proceso sanitario. Su generalización asistencial, con una relación coste/beneficio excelente, supondría un fuerte impacto en la mejora de la calidad de vida de las personas con autismo que redundaría en un mejor clima general de su entorno familiar.

Palabras clave: Trastornos del espectro autista. Detección precoz. Diagnóstico precoz. M-CHAT.

ABSTRACT

This study presents the design and results of an autism spectrum disorder early detection programme devised by the childhood/adolescent mental health unit of Reina

Sofía Hospital in Cordoba in collaboration with the primary paediatric service of the city of Cordoba health district. The programme aims at decreasing the time that elapses between identifying the first symptoms and the establishment of an ASD diagnosis, as well as reducing the average age of diagnosis, in order to initiate a treatment programme as early as possible. The M-CHAT questionnaire (Modified Checklist for Autism in Toddlers) was applied to all the cases showing the first signs of ASD. Positive cases were assessed directly by the childhood/adolescent mental health unit in a preferential way and following an assessment protocol especially designed for the purpose. The conclusion of the study is that the MCHAT is a good assessment tool to apply at the first level of early screening of detecting ASD and constitutes the gateway to the mental health assessment process. Its widespread adoption, with an excellent cost/benefit ratio, would have a significant impact on the quality of life of people with autism that would in turn mean a general improvement for their families.

Key words: Autism spectrum disorders. Early detection. Early diagnosis. M-CHAT.

INTRODUCCIÓN

El autismo infantil, descrito por primera vez por el psiquiatra austriaco Leo Kanner en 1943 [1], se considera como un trastorno del desarrollo, más específicamente como un Trastorno Generalizado del Desarrollo [2] que se evidencia de modo particular en anomalías en la cognición, el lenguaje y la socialización. Su aparición anterior a los 30 meses, junto con patrones de comportamientos restringidos, repetitivos o estereotipados, completa su

panorama diagnóstico. La combinación y ponderación de sus dificultades en las áreas principales del desarrollo introduce una enorme variedad en los cuadros de autismo que suele dificultar su plena categorización. Una alternativa interesante a la consideración del autismo como una categoría es su concepción como un continuo, como una dimensión de características autísticas que es la posición mantenida por Lorna Wing [3]. En este sentido, últimamente, se ha incorporado, con gran fortuna, el término “Trastornos del Espectro Autista” (TEA) que en adelante emplearemos en nuestro trabajo y que posibilita ampliar la categoría a aquellos niños que presentan algunos síntomas del autismo pero no necesariamente todos los descritos como “clásicos” [4]. Los TEA son trastornos de evolución crónica pero que con las intervenciones adecuadas pueden obtener muchos beneficios y mejorar su calidad de vida y la de su familia [5]. Estos beneficios innegables respecto a su autonomía, desarrollo del lenguaje y calidad de vida dependen de una intervención integral lo más temprana posible a la que ha de preceder, lógicamente, un diagnóstico precoz [6]. Sin embargo la ausencia de un marcador biológico para el autismo dificulta la comprensión de los factores determinantes del pronóstico y la evaluación del impacto de las intervenciones [7].

A pesar de ser la detección temprana un elemento positivo para un mejor pronóstico de los TEA, la realidad no suele tener en cuenta esta consideración y muy pocos niños son diagnosticados en servicios especializados antes de los 3 años de edad [8]. Lamentablemente, muchas veces no se identifican hasta algunos años después. Los casos de menor grado de afectación o aquellos con niveles cognitivos normales o superiores a la media frecuentemente no se identifican hasta la edad escolar. En la actualidad se está en condiciones técnicas de reconocer el autismo y otros TEA en los primeros años de vida. Es posible identificar los TEA bastante antes de lo que se hace en la práctica habitual y numerosos estudios demuestran que, a pesar de no conseguir su curación, es posible con la intervención temprana, mejorar su pronóstico y las experiencias cotidianas de sus familias. El desafío actual radica en aplicar este conocimiento que se posee en favor de este sector de nuestra sociedad; para ello la identificación temprana representa un paso fundamental que no puede, ni debe, obviarse [9].

El conocimiento de lo que supone un desarrollo normal por parte de los padres y profesionales es el primer paso

para la detección de los posibles problemas. La labor de identificación temprana de los TEA por los profesionales sanitarios se facilita teniendo en cuenta determinadas señales de alerta a lo largo del desarrollo del niño [10,11,12]. Existen determinadas señales de alerta que indican la necesidad de una evaluación especializada.

Cada etapa del desarrollo presenta un conjunto de señales propias y características que alertan en mayor medida sobre una sospecha de TEA. Debemos tener en cuenta, no obstante, que en cualquier edad se pueden presentar los signos de etapas previas.

Para la población diana (18/36 meses) que hemos elegido para el presente programa destacamos cuatro señales básicas que deben disparar la sospecha:

- a) No señala para compartir intereses;
- b) Alteraciones de contacto ocular;
- c) No muestra interés por jugar con iguales;
- d) No responde cuando se le llama.

A pesar de que los especialistas suelen hacer el diagnóstico diferencial a partir de los dos años de vida, algunas manifestaciones pueden observarse antes. Los estudios, que recogen la preocupación de los padres, señalan que éstos suelen darse cuenta alrededor de los 18 meses de edad e incluso antes de que existan comportamientos extraños en sus hijos [13].

Este trabajo se basa en la elaboración de un programa en el que intervienen pediatría de atención primaria y salud mental infantil, para facilitar la identificación temprana de aquellos sujetos con sospecha de padecer un trastorno del espectro autista (TEA) con la finalidad de que se les pueda remitir inmediatamente a una unidad especializada donde puedan ser evaluados y diagnosticados e iniciar su tratamiento precozmente. Por lo tanto el interés por la identificación temprana de los trastornos del espectro autista radica en la evidencia acumulada que establece que una intervención precoz específica, personalizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría del pronóstico en la mayoría de los casos [14]. Este supuesto plantea la necesidad del diagnóstico y la identificación precoz de esta patología para poder beneficiarse de los programas de estimulación precoz, teniendo en cuenta que existen suficientes datos científicos que justifican y avalan este planteamiento [15].

Para la elaboración práctica y garantizar la eficacia de la estructura del proceso asistencial y de detección temprana de los TEA se han seguido las recomendaciones

del grupo de expertos en TEA de la Universidad Carlos III de Madrid. Tal proceso implica dos niveles: vigilancia del desarrollo, nivel 1; y detección específica, nivel 2. La detección debe ir seguida del inicio del proceso diagnóstico y de la intervención temprana; por tanto, el proceso se completa con un tercer nivel, que implica la derivación a un servicio de diagnóstico especializado y la puesta en marcha del programa de atención temprana [9]. Así mismo hemos utilizado la metodología de los procesos asistenciales que emana de la Fundación Europea para la Gestión de Calidad (EFQM) [16]. Para la EFQM un proceso se define como la organización lógica de personas, materiales, energía, equipos y procedimientos en actividades de trabajo diseñadas para generar un resultado específico. Desde el punto de vista de la organización sanitaria un “proceso asistencial” sería el conjunto de actividades de los proveedores de la atención sanitaria que tienen como finalidad incrementar el grado de salud y satisfacción de la población que recibe los servicios tanto sanitarios como organizativos [17] e implica mecanismos de coordinación en horizontal centrados en el usuario [18].

OBJETIVOS

1. Facilitar la identificación temprana de niños con riesgo de padecer un trastorno del espectro autista para que se les pueda remitir inmediatamente a la unidad de diagnóstico especializado para una evaluación completa que permita iniciar lo antes posible la intervención.
2. Acortar el tiempo que transcurre desde las primeras sospechas hasta el diagnóstico del caso con la finalidad de reducir el estrés y el sufrimiento familiar.

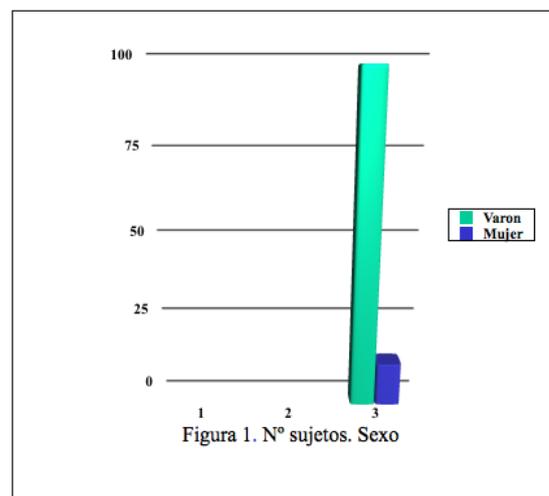
MATERIAL Y MÉTODO

Población

Córdoba capital es una ciudad española de 308.072 habitantes de los que 62.478 son menores de 18 años y 15.806 tienen entre 0 y 4 años. La población de 18-36 años es de 5.275 (Instituto de Estadística de Andalucía). Teniendo en cuenta que el 96% de los niños acuden periódicamente a revisiones con su pediatra de su centro de salud, nuestra población diana se estima en 4.747 niños.

Pacientes

Se han incluido todos los pacientes procedentes de Pediatría de Atención Primaria (AP) de Córdoba capital con sospecha de TEA, durante los años 2007, 2008, 2009 y 2010. Son en total 110 pacientes, con una media de edad de 30,42 meses, siendo 97 varones y 13 mujeres (Fig. 1).



Metodología

1. Exposición del programa a los pediatras de AP de Córdoba capital con reuniones programadas al efecto.
2. Aplicación del M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddler) [19] en AP a los niños con sospecha de rasgos del Espectro Autista, en el rango de edad 18/36 meses.
3. Derivación con carácter preferente de los casos positivos a la Unidad de Salud Mental Infantil y Juvenil (USMIJ) de referencia.
4. Valoración y diagnóstico en USMIJ con criterios diagnósticos referidos en el DSM-IV TR y la aplicación de la Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo (ADOS) [20] y el Inventario de Desarrollo de Batelle [21] según protocolo clínico [22] creado ex profeso para los TEA (Tabla I).
5. Tratamiento y seguimiento en USMIJ y en el Hospital de Día de salud mental infantil.
6. Derivación informada a AP en caso de no confirmarse la sospecha de autismo.

Tabla I. Protocolo clínico para TEA.

1. Sospecha TEA: pediatras, educadores y padres.
 - a) Cuestionario M-CHAT por pediatras AP. EC: 18-36 meses.
 - b) Cuestionario SCQ: EC > 48 meses.
2. Derivación a USMIJ con carácter preferente.
3. Elaboración de la historia clínica del paciente.
4. Exploración clínica directa del paciente mediante juego dirigido y espontáneo.
5. Evaluación de sus capacidades cognitivas: CD o CI
 - a) El Inventario de Desarrollo de Battelle: 0-4 años
 - b) La Escala Manipulativa Internacional de Leiter: 4-7 años
 - c) Escala de Inteligencia de Wechsler para niños (WISC-IV): 7-16 años
6. Valoración del cuadro de autismo.
 - a) Entrevista M-CHAT: EM < 2 años.
 - b) Escala de Observación par el Diagnóstico del Autismo ADOS): EM > 2 años.
 - c) Entrevista para el diagnóstico de autismo (ADI-R): EM > 2 años.
7. Interconsulta con Neuropediatría, ORL y Genética.
8. Intervención de Trabajo Social
 - a) Informe escolar
 - b) Informe Socio-Familiar
 - c) Información socio-comunitaria
 - d) Información sistemas de prestaciones públicas
9. Asignación de facultativo de referencia y enfermera responsable.
10. Elaboración del Programa Individualizado de Tratamiento (PIT).
11. Entrevista de Información Diagnóstica y Plan de Intervención con los padres. Entrega de informe clínico.
12. Derivación a Atención Temprana (CAIT)
13. Envío de informe clínico a su pediatra y dispositivo que deriva.
14. Intervención en Hospital de Día
 - a) Control del estrés familiar
 - b) Psicoeducación: escuela de padres
USMIJ: EC > 6 años
CAIT-UCO: EC < 6 años
 - c) Seguimiento evolución
 - d) Revisión Battelle al año
 - e) Vinneland antes de T. Grupo
 - f) Programa grupal en HD. EC > 6 años.
 - g) Revisión Vinneland al finalizar T. Grupo
 - h) Intervención socio-comunitaria
15. Control y seguimiento por facultativo de referencia y enfermera responsable.
16. Coordinación con CAIT-UCO hasta su alta en este dispositivo.
17. Coordinación periódica con la Unidad de TEA de Educación.
18. Abordaje de los trastornos del comportamiento y problemas específicos
19. Control y tratamiento psicofarmacológico en los casos que a la vista del examen psiquiátrico lo requieran.
20. Intervención en caso de crisis agudas con control, seguimiento y programación de la hospitalización total o parcial si fuese necesario.
21. En torno a los 18 años coordinación con los ESMD para que estos se hagan cargo del control y seguimiento que cada paciente requiera.

Tabla II. Modified Checklist for Autism in Toddler. M-CHAT

Conteste (SI o NO) según tenga o no su hijo los comportamientos que se explican en cada pregunta. Intente, por favor, contestar a todas las preguntas. Si el comportamiento evaluado no es el habitual (por ejemplo, usted solamente lo ha visto una o dos veces), conteste que el niño no lo hace.

1. ¿Le gusta que le balanceen; que el adulto le haga el "caballito" cuando le sienta en sus rodillas, etc.?
2. ¿Muestra interés por los demás niños?
3. ¿Le gusta trepar a las cosas, como subir escaleras?
4. ¿Le gusta que el adulto juegue con él al 'cucú-tras/escondite' (taparse los ojos y luego descubrirlos, para verle de repente), a jugar a esconderse y aparecer?
5. ¿Alguna vez juega a simular cosas como, por ejemplo, hablar por teléfono o que está cuidando a las muñecas o imaginándose otras cosas?
6. ¿Alguna vez utiliza su dedo índice para señalar, con el fin de pedir algo?
7. ¿Alguna vez utiliza su dedo índice para señalar, con el fin de indicar que algo le interesa?
8. ¿Puede jugar adecuadamente con juguetes pequeños (por ejemplo, coches o bloques de construcción) sin que únicamente se los lleve a la boca, los agite con la mano o los tire?
9. ¿Alguna vez le trae objetos a usted, para mostrárselos?
10. ¿Le mira a Vd. directamente a los ojos durante más de 1 o 2 segundos?
11. ¿Le parece alguna vez que es excesivamente sensible a los ruidos, por ejemplo, porque le ve taparse los oídos?
12. ¿Sonríe como respuesta al ver la cara o la sonrisa de usted?
13. ¿Le imita? (Por ejemplo, si usted hace una mueca, él también la hace)
14. ¿Responde a su nombre cuando se le llama?

Instrumento de detección

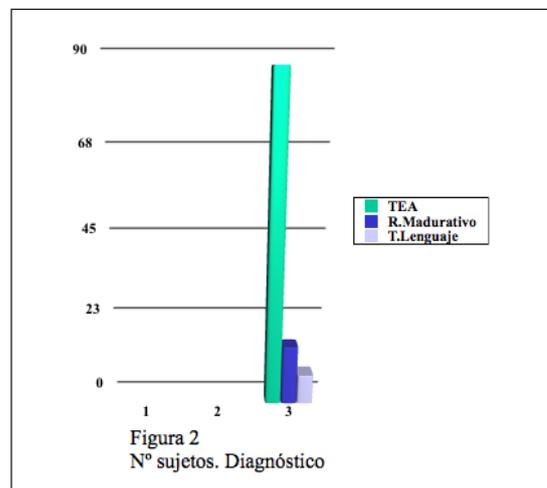
Se ha seleccionado el M-CHAT (Tabla II), diseñado con la finalidad de mejorar la sensibilidad del CHAT [23] y considerado una herramienta útil para la sospecha clínica del TEA [24,25]. Presenta una gran sensibilidad (0,87), una especificidad de 0,99 y un valor predictivo positivo de 0,8 y negativo de 0,99, por lo que se puede recomendar como instrumento idóneo de detección alternativo al CHAT (especificidad: 0,99; sensibilidad: 0,33) en el momento actual [9].

El M-CHAT es un cuestionario de aplicación relativamente fácil; consta de 23 preguntas que puede ser contestado por los padres a solas o dirigido por el personal sanitario. Los ítems con mayor peso o críticos (en orden descendente) son el 7, 14, 2, 9, 15 y 13 (atención conjunta, interacción social y comunicación). El corte positivo se establece con dos de los ítems críticos o tres cualesquiera del conjunto [14].

Evaluación

Indicadores:

1. Nº de niños atendidos en USMIJ con M-CHAT positivo procedente de AP.
2. Nº niños con diagnóstico de autismo procedentes de AP.



3. Tiempo desde M-CHAT positivo hasta diagnóstico en USMIJ.
4. Edad media de los pacientes.

Indicadores de calidad:

1. Relación niños con TEA entre total niños derivados por AP con M-CHAT positivo: 2/1 (>0,5).
2. Tiempo entre M-CHAT positivo y diagnóstico en USMIJ < 30 días.

3. Edad media pacientes < 36 meses.

Fuente: Programa SISMA (Sistema Informático de Salud Mental de Andalucía).

RESULTADOS

Indicadores

1. N° de pacientes atendidos en USMIJ con M-CHAT positivo procedente de AP: 110
2. N° de pacientes con diagnóstico de TEA procedentes de AP: 85
3. Demora diagnóstica media: 43,61 días.
4. Edad media de los pacientes: 30,42 meses.

Indicadores de calidad

1. Relación niños con TEA entre total niños derivados por AP con M-CHAT positivo: 0.79. Previsto como norma de calidad: >0,50.
2. Tiempo entre M-CHAT positivo y diagnóstico en USMIJ: 43,61 días. Previsto como norma de calidad: <30 días.
3. Edad media pacientes: 30,42 meses. Previsto como norma de calidad: < 36 meses.

DISCUSIÓN

El M-CHAT es un buen instrumento para la detección de los TEA aunque, en nuestro trabajo, con menor especificidad que la señalada por sus autores. Su valor clínico y práctico se acentúa al considerar que los niños detectados como no TEA todos padecen algún trastorno del desarrollo [Figura 2]. No se ha detectado por lo tanto ningún falso positivo si nos referimos a trastornos del desarrollo en general. Su especificidad se podría aumentar incidiendo en la preparación de los pediatras y enfermería de AP en el manejo del instrumento. La

demora diagnóstica es susceptible de mejora. En el tiempo actual (43,61 días) se incluye el dedicado al análisis funcional de las áreas de desarrollo, cuestión imprescindible para la intervención pero no esencial para el diagnóstico. Para sucesivos años programaremos para el mismo día la primera consulta de elaboración de la historia clínica junto con la realización del ADOS. La edad media de diagnóstico está bastante ajustada pero podría acortarse algunos meses potenciando la alerta en las revisiones pediátricas que temporalmente se programen. La difusión de estos resultados entre el colectivo de médicos pediatras de Atención Primaria será un acicate para la difusión y desarrollo de este programa (Figura 3).

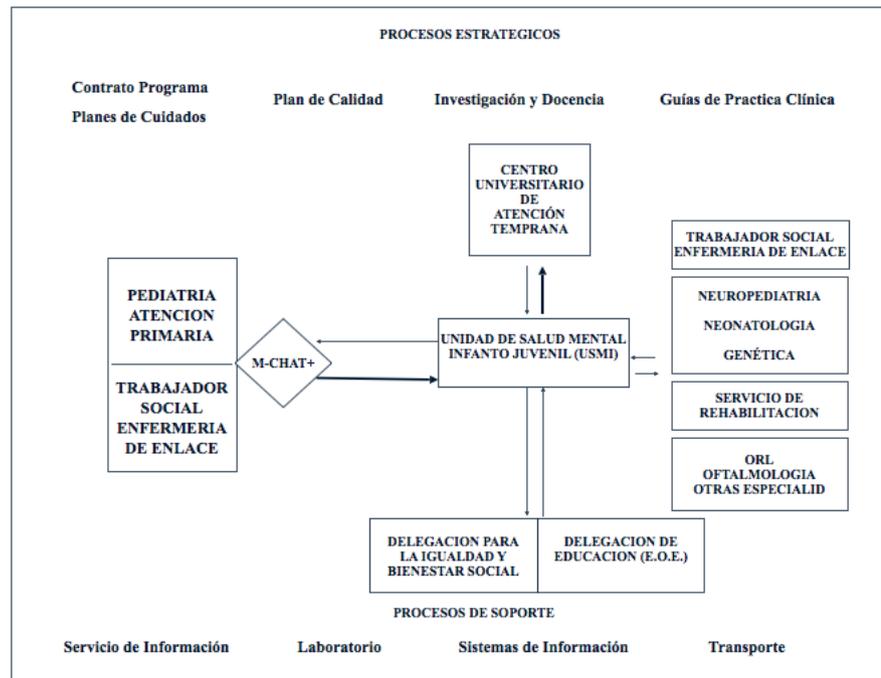


Figura 3. Arquitectura del proceso TEA

BIBLIOGRAFIA

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. Nerv Child 1943; 2: 217-50.
2. OMS. The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Ginebra, 1992.
3. Wing L. The continuum of autistic characteristics. En Schopler, E. Y Mesibov, GB, ed. Autism in

- adolescent and adults. New York: Plenum; 1987.
4. Posada M, Posada-De la Paz M, Ferrari-Arroyo MJ, Touriño E, Boadaet L. Investigación epidemiológica en autismo: una visión integradora. *Rev Neurol* 2005; 40 (1): 191-198.
 5. Trillingsgaard A, Sorensen EU, Nmec G, Jorgensen M. GAT distinguishes autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years? *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2005; 14 (2): 65-72.
 6. Díez-Cuervo A, Muñoz-Yunta JA, Fuentes-Biggi J, Canal-Bedia JR, Idiazábal-Aletxa M.A, Ferrari-Arroyo MJ, et al. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2005; 41 (5): 299-310.
 7. Alessandri M, Thorp D, Mundy P, Tuchman RF. ¿Podemos curar el autismo? Del desenlace clínico a la intervención. *Rev Neurol* 2005; 40 (1): 131-136.
 8. Martos J, Ayuda R. Desarrollo temprano: algunos datos procedentes del autismo y los trastornos del lenguaje. *Rev Neurol* 2004; 38 (1): 39-46.
 9. Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios-Antón S, Fuentes Biggi J, Belinchón-Carmona M, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista (I). *Rev Neurol* 2005; 41 (4): 237-245.
 10. Ministry of Health and Education. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline. 2008.
 11. Flipek PA, Accardo P, Baranek GT et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 439-484.
 12. National Autism Plan for Children (NAPC). Plan for the identification, assesment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school aged children with autism spectrum disorders (ASD). The National Autistic Society. London. 2003.
 13. Chawarska K, Volkmar FR. Chapter 8: Autism in Infancy and Early Childhood. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A et al., eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* 3ª Edición. Vol. 1: Diagnosis, development, neurology and behavior. 2005; New Jersey: Willey.
 14. Rutter M. Treatment of autistic child. *J Child Psychol Psychiatry* 1985; 26 (2): 193-214.
 15. Cabanyes-Truffino J, García-Villamizar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2004; 39: 81-90.
 16. Lorenzo S. Modelo Europeo de Excelencia. *Rev Calid Asist* 2000; 15: 129-184.
 17. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía. Guía de diseño y mejora continua de los procesos asistenciales, Sevilla, 2001.
 18. Pérez García JJ. Gestión clínica: conceptos y metodología de implantación. *Rev Calid Asist* 2002; 17 (5): 305-311.
 19. 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 Dis* 2001; 31 (2): 131-144.
 20. Lord C, Rutter M, Dilavore PC, Risi S. Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo. Madrid: TEA, 2009.
 21. Newborg J, Stock JR, Wnek L, Guidubaldi J, Svinicki J. *Inventario de Desarrollo de Batelle*. Madrid: TEA, 1996.
 22. Sánchez Vázquez, V, (Dir). *Protocolos y programas en salud mental infantil y juvenil*. Córdoba, Fundación Castilla del Pino, 2004.
 23. Baron-Cohen S, Allen J, Gilberg C. Can Autism be detected al 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992; 161: 839-43.
 24. SIGN. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline. 2007.
 25. American Academy of Pediatrics (Committee on Children with Disabilities). The paediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics* 2001; 107: 1221-1226.