

# 1. Introducción

La salud mental, como parte indivisible de la salud, contribuye de manera significativa a la calidad de vida y a una plena participación social. Los trastornos mentales constituyen una importante carga social y económica, tanto por su frecuencia, coexistencia y comorbilidad, como por la discapacidad que producen. La enfermedad mental es la segunda causa de carga de enfermedad en las sociedades con economías de mercado, sin que haya perspectiva de control de estas cifras, por pronosticarse un aumento considerable<sup>1</sup>. En nuestro contexto, se confirma como una de las causas que más contribuyen a la pérdida de años de vida libre de enfermedad, utilizando como medida de carga de enfermedad la tasa de AVAD (Años de Vida Ajustados por Discapacidad)<sup>2</sup>. Por ello, la salud mental ha requerido una atención especial por parte de todos los agentes implicados, reflejada en las grandes líneas de actuación del documento de “*Estrategia en Salud Mental para el Sistema Nacional de Salud*”<sup>3</sup>: atención sanitaria a los pacientes, coordinación entre instituciones, sociedades científicas y asociaciones, formación del personal sanitario, fomento de la investigación y sistemas de información y evaluación. El objetivo de esta estrategia es mejorar la atención de las personas que padecen estos trastornos, reducir el estigma y la marginación al que se ven sometidos e impulsar las actividades de prevención, diagnóstico precoz, tratamiento, rehabilitación y integración social.

En el caso de niños con necesidades especiales, en el *Informe Técnico de problemas de salud y sociales de la infancia en España (2005)*<sup>4</sup> y el *Libro Blanco de la Atención Temprana*<sup>5</sup>, se reitera la prioridad de potenciar al máximo el desarrollo de aquellos niños que presentan deficiencias y propiciar su integración escolar y social, así como su autonomía personal. Además, se comenta que este objetivo precisa profesionales adecuadamente formados trabajando de forma interdisciplinar en cooperación y coordinación con los padres y las entidades institucionales implicadas (sanitarias, educacionales, sociales).

Los *Trastornos del Espectro Autista (TEA)* forman parte de los problemas de salud mental. Los TEA son una serie de trastornos neuropsiquiátricos, catalogados como “*trastornos generalizados del desarrollo*” según la clasificación diagnóstica del DSM-IV-TR, los cuales pueden detectarse a edades muy tempranas (por definición, el trastorno autista es de inicio anterior a los 3 años de edad)<sup>6</sup>. Esta disfuncionalidad tiene un impacto considerable no sólo en el correcto desarrollo y bienestar de la persona afectada, sino también de los familiares, dada la elevada carga de cuidados personalizados que necesitan<sup>7</sup>. Además hay que añadir, que la prevalencia de dichos trastornos ha aumentado considerablemente. Lo que unido a su carácter crónico y la gravedad de los trastornos, precisan de un plan de tratamiento multidisciplinar personalizado y permanente a lo largo de todo el ciclo vital, en constante revisión y monitorización, que favorezca el pleno desarrollo del potencial de las personas con TEA y favorezca su integración social y su calidad de vida<sup>8</sup>.

Al igual que ocurre con otros trastornos de salud mental u otras discapacidades, son un problema que puede producir estigmatización, lo que se agrava aun más por ser un trastorno poco visible socialmente, oculto o poco conocido por la ciudadanía y las instituciones en su conjunto. Las familias ponen de manifiesto los sentimientos de aislamiento, invisibilidad y falta de conocimiento de lo que son los TEA por parte de la sociedad en general<sup>9,10</sup>.

La diversidad de manifestaciones clínicas que pueden presentarse en el TEA dificulta la detección precoz de sintomatología compatible con dichos trastornos<sup>11</sup>, y como consecuencia se ve retrasado su diagnóstico, que en bastantes ocasiones no se confirma antes de los 3 años.

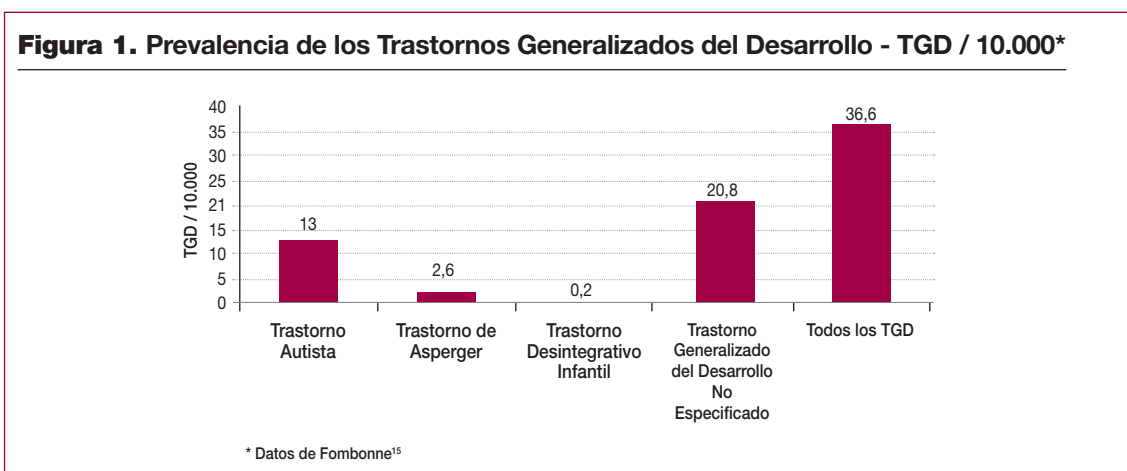
A ello se añade un cierto desconocimiento del problema en ámbitos médicos y educativos. Con el objetivo de lograr un diagnóstico lo más precoz posible, es muy importante concienciar de la importancia de la detección temprana de los TEA y proporcionar herramientas que ayuden a detectarlos precozmente y a tomar decisiones en este sentido<sup>12</sup>.

El presente documento constituye la versión *completa* de la “*Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastorno del Espectro Autista (TEA) en Atención Primaria (AP)*”. La Guía de Práctica Clínica (GPC) está estructurada por capítulos en los que se da respuesta a las preguntas que aparecen al inicio del mismo. Un resumen de la evidencia científica y las recomendaciones se presentan al final de cada capítulo. A lo largo del texto, en el margen derecho se indica el tipo de estudio y la posibilidad de sesgo de la bibliografía revisada.

El material donde se presenta de forma detallada la información con el proceso metodológico de la GPC (estrategia de búsqueda para cada pregunta clínica, tablas de guías) está disponible tanto en la página web de *GuíaSalud* como en la de la UETS, Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Agencia Laín Entralgo (Madrid). En estas páginas web puede consultarse también el *Manual Metodológico de elaboración de GPC* que recoge la metodología general empleada<sup>13</sup>. Además, existe una versión *resumida* de la GPC, de menor extensión y con los principales anexos de la GPC en versión *completa*, una guía rápida con las recomendaciones, escalas y algoritmos principales, y una *versión para los padres y familiares de niños con sospecha y con diagnóstico de TEA*. Estas versiones se encuentran tanto en las páginas web citadas como en edición impresa.

## Prevalencia de los Trastornos del Espectro Autista y cargas de enfermedad asociada

Tradicionalmente se ha considerado al autismo como un trastorno de escasa prevalencia. La cifras estimaban en los años 70 una prevalencia alrededor de 4-5 por 10.000 , pero en la actualidad las cifras han aumentado<sup>14-17</sup>. La prevalencia global estimada para el trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo de la infancia y trastorno generalizado del desarrollo no especificado se muestran en la figura 1.



Estudios más actuales llegan a alcanzar una prevalencia mayor de 60 por 10.000 para todo el espectro autista, como en el estudio situado en la población de New Jersey (Estados Unidos), que aportó datos de una prevalencia total de 67 casos por 10.000 niños para todo el espectro autista, divididos en 40 casos por 10.000 niños para el trastorno de autismo y 27 casos por 10.000 para el trastorno de Asperger<sup>18</sup>; o el estudio de Kent (Reino Unido) con una prevalencia de 82,2 por 10.000 para todo el espectro autista<sup>19</sup>.

El aumento de las cifras ha sido progresivo a lo largo de los últimos 30 años. Algunos autores están de acuerdo con las estimaciones más altas y argumentan que es debido a un cambio en los criterios diagnósticos, ahora menos restrictivos al ampliarse el espectro (el trastorno de Asperger fue incluido en los manuales en los años 90), y a un aumento de la sensibilidad de los profesionales hacia estos trastornos<sup>20</sup>. Otros autores en cambio sugieren que los datos actuales no sustentan completamente esta hipótesis y que no se deben dejar de vigilar las cifras en los próximos años para asegurarnos que realmente no existe aumento de la incidencia de autismo<sup>15</sup>.

En el contexto español son pocos los estudios que han abordado este trastorno en diferentes CCAA. Los resultados no han superado una prevalencia estimada de 5 por 10.000 casos en España, pero los datos son de estudios realizados entre los años 1990-1998, no habiendo registros posteriores<sup>10,21,22</sup>. Un estudio calculó una estimación de la incidencia en España por grupos de edad a partir de las tasas de incidencia de un estudio situado en Australia, obteniendo una tasa ajustada de incidencia de 8 por 10.000 para el grupo de autismo y trastorno de Asperger en el grupo de 0-4 años, y 3,5 por 10.000 en el grupo de 5-9 años y 1,4 por 10.000 en el grupo de 10-14 años<sup>23</sup>.

Además se ha observado que los hombres tienen más riesgo que las mujeres de padecer este trastorno, estimándose una ratio de 4:1, no encontrándose diferencias significativas en la proporción de casos de autismo entre las diferentes clases sociales y culturas estudiadas<sup>24,25</sup>.

La edad de inicio de los trastornos es muy temprana, en algunos casos se han podido observar las primeras manifestaciones durante el primer año de vida, de ahí la importancia de un seguimiento exhaustivo del desarrollo infantil<sup>26</sup>.

En cuanto a la afectación de la capacidad cognitiva, según algunos autores, la discapacidad intelectual entre los niños con TEA fue del 29,8% (un 67% entre personas con trastorno autista, un 12% en niños con trastorno del desarrollo no especificados y un 0% en niños con Síndrome de Asperger)<sup>17</sup>.

Según la encuesta del INE (Instituto Nacional de Estadística) sobre Discapacidades, deficiencias y estado de salud de 1999, existen en nuestro país 3,8 millones de personas con discapacidad, de las cuales, unas 4.500 personas están diagnosticadas de autismo (0,12%)<sup>27</sup>. Sin embargo, a pesar del carácter crónico de estos trastornos, no todas las personas diagnosticadas de autismo se encuentran en situación de dependencia. Muchos niños con TEA pueden alcanzar niveles de funcionalidad e independencia elevados, en función no sólo de sus propias características o gravedad de los trastornos (C.I. bajo o normal, existencia o ausencia de lenguaje funcional), sino también en función de los apoyos, tanto al niño como a la familia, recibidos desde etapas tempranas.

Las cifras del coste social de las personas con TEA son elevadas. Una revisión económica del 2007 estima los costes totales que precisa una persona con autismo a lo largo de su vida en 3,2 millones de dólares. Dicho estudio está basado en una revisión de estudios de los ámbitos de Estados Unidos, Reino Unido y Canadá, realizando una distribución

por edades según los costes directos (médicos y no médicos) e indirectos (productividad perdida en las personas con autismo y en el tiempo que los padres dedican a los hijos con autismo)<sup>28</sup>. En otro estudio del 2006 se comparó el coste anual de servicios médicos entre los niños de edades comprendidas entre los 2 y 18 años diagnosticados de autismo y sin autismo, estimando un coste anual tres veces superior en el grupo de niños con autismo respecto los que no tienen este trastorno<sup>29</sup>. El estudio se realizó con la población de un plan de salud del Norte de California. Concluían que la utilización de los servicios sanitarios y el coste de los mismos era significativamente más elevado para los niños con TEA comparados con niños sin TEA<sup>29</sup>.

Según un estudio sobre la carga total de morbilidad del TEA en España en el año 2003, se estimaron 43.928 Años de Vida Ajustados por Discapacidad (AVAD), de los cuales 33.797 eran atribuibles a trastorno autista y 10.131 al trastorno de Asperger junto los trastornos generalizados del desarrollo no especificado. Dichas cifras se calcularon sobre una población de referencia de 6.043.479 (niños de entre 0 y 14 años en España en el 2003, lo que representaba un 14,5% del total de la población). Un importante aspecto de este estudio se refiere a la importancia de la detección precoz e intervención temprana de los TEA. Según el mismo, cuando se ajusta la carga de morbilidad después de recibir una intervención temprana adecuada, los expertos suponen una reducción del peso de la discapacidad de 0,4 en el grupo con trastorno autista, y de 0,25 en el de trastorno de Asperger y trastornos generalizados del desarrollo no especificado; lo que supone una reducción total de 11.817 Años de Vida Ajustados por Discapacidad (26,95%). Sin embargo, el beneficio real de la intervención temprana no puede simplemente estimarse en función de la carga de morbilidad, ya que también supone una reducción del estrés familiar, un aumento de la capacidad de afrontamiento del problema y aumento del optimismo en el futuro; por lo que los beneficios son mucho más elevados que la simple reducción de los Años de Vida Ajustados por Discapacidad<sup>23</sup>.

## Variabilidad en la práctica clínica

A pesar de que los TEA suelen manifestarse en edades muy tempranas, no todos los profesionales que evalúan el desarrollo del niño sano frecuentemente, tanto de AP (pediatras, enfermeras, médicos de familia), como del ámbito educacional (profesores o educadores), han incorporado en su práctica diaria un sistema de vigilancia que permita detectar trastornos del desarrollo de manera eficaz, por lo que a veces la obtención de un primer diagnóstico llega a demorarse meses e incluso años<sup>30,31</sup>.

Los profesionales de la atención primaria pueden tener poca información o formación para detectar dichas anomalías del desarrollo, o no se tienen tan presentes como otras patologías o trastornos del desarrollo infantil<sup>32,33</sup>. De igual forma es común que se desconozcan qué instrumentos o escalas son útiles para detectar precozmente los TEA. En un informe<sup>30</sup> sobre la demora diagnóstica del TEA en España, en el que participaron 607 familias de toda España, se encontró que la familia es la primera en sospechar que algo no iba bien en el desarrollo de su hijo cuando éste tiene 1 año y 10 meses y que la edad media de la primera consulta se sitúa cerca de los 2 años y 2 meses. El 63% de los pediatras derivan a servicios especializados antes de los 6 meses, pero un 21% lo hace después de los 6 meses,

y un 16% no llega a derivar nunca. En este mismo estudio se refleja que a pesar de que el 72% de las familias comenta haber acudido en algún momento a la sanidad pública (en el 51% se refieren a AP) menos del 38% reflejan haber recibido el diagnóstico específico en la sanidad pública, ya que las familias terminan recurriendo a la asistencia privada argumentando fundamentalmente falta de conocimiento sobre los TEA en la sanidad pública y una asistencia privada más rápida y mejor para confirmar el diagnóstico. Esta demora diagnóstica es aun mayor en el trastorno de Asperger y en el autismo sin discapacidad intelectual asociada (a veces llamado autismo de alto funcionamiento, aunque los expertos no recomiendan el uso de éste término ya que no representa a ninguna categoría diagnóstica), donde la sintomatología puede pasar más desapercibida en los primeros años. De hecho, el diagnóstico del trastorno de Asperger, en niños menores de 4 años, puede resultar muy difícil. En España, los datos de un estudio realizado recientemente<sup>34</sup> han puesto de manifiesto que el proceso diagnóstico suele demorarse varios años y que la edad de diagnóstico puede retrasarse hasta los 11 años. Otros estudios a nivel internacional han revelado el mismo retraso para el grupo de niños con TEA y en especial con trastorno de Asperger<sup>35</sup>. Por ello, es necesario incentivar la detección precoz teniendo en cuenta el abanico gradual de síntomas y grados de afectación de los TEA, desde las alteraciones más leves hasta los trastornos del desarrollo más graves.

Algunos profesionales pueden pensar de forma optimista que el niño sólo presenta signos leves de retraso en el desarrollo, que es un poco “lento”, pero que se recuperará con el tiempo y alcanzará a los demás<sup>36,37</sup>. Se favorece así el retraso en el diagnóstico, llevando a algunos padres a una situación de desamparo, visitando diferentes consultas médicas, hasta encontrar a algún profesional que oriente el diagnóstico<sup>30</sup>. La angustia e incertidumbre con que se vive ese periodo es muy importante<sup>38,39</sup>.

Otro estudio realizado en el ámbito español sobre 68 familias y a 109 profesionales sanitarios describe los problemas de accesibilidad de las personas con TEA al sistema sanitario<sup>40</sup>. Un 62,5% de las familias afirma que tuvieron dificultades en la realización del diagnóstico debidas al desconocimiento del trastorno por parte de los profesionales (un 28,2%), la diversidad de diagnósticos (un 23,1%), retrasos en la obtención del diagnóstico (un 15,4%), desconocimiento sobre dónde acudir (un 12,8%), poca o ninguna coordinación entre los profesionales implicados (un 12,8%), y necesidad de desplazarse a otra ciudad (un 7,7%). Respecto al tiempo que tardaron en recibir un diagnóstico definitivo, un 41,4% de las familias expresan que tardaron más de cuatro años en recibir un diagnóstico definitivo. Por su parte, el 80% de los profesionales sanitarios consideraron que conocen poco o nada sobre el autismo y el 20% bastante o mucho.

Por todo ello, es prioritario ofrecer la información necesaria para realizar una detección precoz tanto a los profesionales de la atención primaria<sup>10,41,42</sup>, como a los servicios educativos, ya que son estos profesionales los que van a ser consultados en primer lugar por los padres que detecten alguna alteración, o bien, los que van a detectar ellos mismos alteraciones en las evaluaciones programadas del niño. La detección precoz va a depender de que dichos profesionales tengan los conocimientos apropiados sobre este trastorno<sup>43,44</sup>.

Además es crítico que los padres obtengan información objetiva y fiable, basada en la evidencia, tras una sospecha de TEA. Dicha información disminuirá el estrés y la incertidumbre en el proceso de derivación a Atención Especializada (AE), tanto a los profesionales de AP como a los padres, preparándoles además para el mismo.

En cuanto al manejo de los TEA en atención primaria tras el diagnóstico puede verse influido por determinados problemas asociados a estos trastornos y que pueden requerir alguna consulta por parte de las familias al pediatra o profesional de AP. Por ello es importante conocer los síntomas y la co-morbilidad asociada a los TEA, de tal forma que se puedan llevar a cabo medidas de prevención y promoción de la salud, facilitando además la accesibilidad al sistema sanitario de los niños con TEA<sup>40</sup>.

Dada la relevancia de los TEA, en algunas comunidades autónomas están surgiendo programas para facilitar la atención sanitaria especializada a los pacientes con TEA, de forma que se eliminen las barreras que el sistema tiene para que estos pacientes sean atendidos de acuerdo con sus recursos y características. Un ejemplo de estas iniciativas es el programa AMI-TEA (atención médica integral de los pacientes con TEA), instaurado en la Comunidad de Madrid, en el Hospital General Universitarios Gregorio Marañón.

## Importancia de la detección precoz de los trastornos del espectro autista

Una detección precoz va a desembocar en una intervención temprana en los niños con TEA y en sus familias, lo cual contribuirá a reducir el estrés familiar, aumentar su capacidad de afrontamiento y el desarrollo de la adaptación social del niño en el futuro<sup>45</sup>. Las instituciones de apoyo a los TEA, los profesionales y las publicaciones al respecto sugieren que una identificación y diagnóstico precoz son importantes (ver tabla 1)<sup>46</sup>:

**Tabla 1: Ventajas de la detección precoz de los TEA:**

<ul style="list-style-type: none"> <li>• previenen o rectifican diagnósticos erróneos</li> <li>• reduce incertidumbres de los padres</li> <li>• ayuda a la identificación de opciones de educación</li> <li>• ayuda en la orientación profesional, e identifica servicios que faciliten dicha elección</li> <li>• proporciona acceso a recursos, apoyo y servicios</li> <li>• posibilita el consejo genético a las familias</li> <li>• posibilita soporte ambiental adecuado</li> <li>• facilita el contacto con otras personas o familiares con TEA</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ayuda a identificar necesidades de apoyo familiar</li> <li>• ayuda a las personas con TEA a entenderse a sí mismos y a otras personas</li> <li>• ayuda a otras personas a entender a las personas con TEA, incluyendo familiares, parejas y la sociedad</li> <li>• previene problemas futuros de comorbilidad</li> <li>• reduce el aislamiento</li> <li>• orienta la identificación del fenotipo más amplio de TEA en miembros familiares</li> </ul>
---	---

La atención temprana derivada de la detección precoz de un problema de salud está justificada por sí misma, ya que la demora terapéutica siempre es contemplada como un fallo del sistema sanitario. Se entiende por atención temprana *“el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un*

*equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar*<sup>25</sup>. En la mayoría de estos equipos de atención se cuenta con psicólogos, psicopedagogos, logopedas, fisioterapeutas, psicomotricistas y neuropediatras. En el caso de un trastorno del desarrollo, la atención temprana como poco va a reducir el estrés familiar y la incertidumbre sobre el futuro del niño afectado.

Esta guía pretende, por tanto, ser una herramienta útil para todos los profesionales implicados en la detección precoz y seguimiento de los TEA en AP, así como para los padres y familiares implicados en su cuidado, de tal forma que pueda mejorar la calidad de vida de los niños con TEA y sus familias.