

# 6. Detección Precoz

## Preguntas para responder:

- ¿Por qué es importante la detección precoz?
- ¿Cómo debe ser el seguimiento del niño sano en AP para detectar precozmente problemas en el desarrollo?
- ¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos de los TEA útiles para la detección precoz en AP?
- ¿La alerta de los padres puede ser efectiva en AP para la evaluación del riesgo de TEA?
- ¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?
- ¿Es necesario un seguimiento más exhaustivo en los grupos de riesgo?
- ¿Cuál es la edad mínima de sospecha?

## 6.1. Importancia de la detección precoz

Desde una perspectiva evolutiva, la intervención temprana parece mejorar el pronóstico global de los niños con TEA en cuanto a adaptabilidad en el futuro, además de los beneficios añadidos sobre la familia, aunque los trabajos al respecto son escasos en cantidad y calidad metodológica. Algunos trabajos han demostrado resultados positivos sobre todo en lo referente a problemas en la comunicación e interacción social, aunque continúan siendo necesarios más estudios<sup>33,152</sup>. Por tanto, aunque se necesitan ensayos controlados comparando una misma intervención realizada de manera temprana y realizada a edades más avanzadas, lo indiscutible es que una intervención temprana, que despliegue apoyos adecuados (individuales, educativos, familiares y sociales), repercute ampliamente en la calidad de vida de los niños y capacidad de afrontamiento de sus familias, facilitando su futura inserción social como persona más independiente, favoreciéndose resultados positivos en áreas cognitivas, del lenguaje y en habilidades de la vida diaria<sup>153,154</sup>.

En algunos estudios han identificado aquellas variables predictoras de resultados positivos en niños diagnosticados de autismo no asociado a discapacidad intelectual y trastorno de Asperger. Dichas variables son sobre todo el lenguaje y las habilidades no verbales. El poder predictor de dichas variables apoya los programas de intervención temprana, sobre todo en lo que respecta al lenguaje<sup>46,155</sup>.

Otro estudio exploró la edad y el Cociente Intelectual antes y después de una programa de tratamiento intensivo, determinando que existe una relación significativa entre la edad del niño cuando es admitido y su situación educacional al final, siendo ésta mejor entre los que eran más jóvenes al ser ingresados. El CI también resultó ser un predictor de la situación educacional final<sup>156</sup>.

Estudio de Cohortes (2+)

Estudios de Cohortes (2+)

Existen justificaciones a favor de la intervención temprana basadas en los conocimientos de neuro-plasticidad. Aunque no se sabe todavía cómo capitalizar totalmente la plasticidad cerebral y su potencial de recuperación, sí se está de acuerdo en que las técnicas de estimulación precoz más claras son las que siguen el camino de la naturaleza, facilitando los procesos normales de desarrollo a partir de intervenciones con el niño, la familia y el entorno<sup>152</sup>.

Opinión de Expertos (4)

Otro aspecto importante a favor de la detección precoz, dado el importante componente genético del TEA, es el consejo genético que se puede ofrecer a las familias en las que se detecte de manera precoz un hijo con TEA. Este consejo es tan prioritario como la propia intervención del niño afectado. Sin embargo, el consejo genético va a variar en función de determinados factores (si es autismo primario o secundario y si hay causa génica)<sup>33,157-159</sup>.

Estudios Descriptivos (3)

**Resumen de la evidencia:**

<b>2+</b>	La detección precoz de niños con TEA posibilita la intervención temprana y lleva a mejores resultados de comportamiento adaptativo sobre todo en niños con autismo no asociado a discapacidad intelectual y entre los que eran más jóvenes al ser ingresados en el programa <sup>46,155</sup>
<b>3, 4</b>	La detección precoz posibilita el consejo genético de las familias dado el importante componente genético de los TEA <sup>33,157-160</sup>

**Recomendaciones:**

<b>C</b>	Se recomienda la detección precoz de niños con TEA como parte del proceso de atención del niño sano
----------	---

## 6.2. Seguimiento del niño sano para la detección precoz del TEA

El autismo se contempla como un problema a tener en cuenta en el seguimiento del niño sano<sup>161-163</sup>, sin embargo, la formación al respecto es escasa y la utilización de escalas de desarrollo no está estandarizada. En algunos casos estas escalas tienen escasa sensibilidad y especificidad para detectar determinados problemas del desarrollo, como el caso del test de Denver Developmental Screening Test (DDST-II), la prueba de monitorización más utilizada internacionalmente<sup>164,165</sup>.

La escala Denver-II (DDST-II) de 1992<sup>166</sup> es una revisión y actualización del Denver Developmental Screening Test, DDST (1967)<sup>167</sup>, que explora cuatro áreas del desarrollo (motricidad fina, motricidad gruesa, personal-social y lenguaje) desde los 3 meses hasta los 6 años de edad. Según otros autores posee una sensibilidad del 43%, una especificidad del 83% y un valor predictivo positivo del 37%<sup>168</sup>. Un estudio revisó las escalas de uso más estandarizado para valorar el desarrollo infantil, descartando el test de Denver-II por su escasa sensibilidad y especificidad<sup>165</sup>.

Estudios de Diagnóstico (III) Opinión de Expertos (4)

En nuestro contexto las escalas más utilizadas para la vigilancia del desarrollo del niño sano son el Denver Developmental Screening Test (DDST-II) y la escala Haizea-Llevant<sup>169,170</sup>. Ésta última ha sido desarrollada en nuestro país a partir de una revisión de los ítems utilizados en diferentes escalas de uso internacional como Denver-II, Bailey, y otras.

Estudio  
Descriptivo  
(3)

La escala Haizea-Llevant permite comprobar el nivel de desarrollo cognitivo, social y motor de niños de 0 a 5 años. Este instrumento se desarrolló con una muestra representativa de 2519 niños de las Comunidades Autónomas del País Vasco y Cataluña. Ofrece el margen normal de adquisición de algunas habilidades fundamentales durante la infancia. El test incluye 97 elementos que se distribuyen en las siguientes áreas: socialización (26 elementos), lenguaje y lógica-matemática (31 ítems), manipulación (19) y postural (21 elementos). En cada uno de los elementos se indica la edad en que lo ejecutan el 50%, el 75% y el 95% de la población infantil. Además, como valor añadido, el instrumento incluye unos signos de alerta, cuya presencia, en cualquier edad o a partir de edades concretas, indican la posibilidad de alteraciones.

En la GPC de Nueva Zelanda (NZ)-2008<sup>46</sup> basándose en la opinión de los expertos que realizaron el Manual del niño sano del Ministerio de Sanidad de N.Z. 1996<sup>171</sup> se describe cuál debe ser la cartera de servicios para el seguimiento del niño sano con el fin de identificar cualquier problema en su desarrollo, teniendo en cuenta áreas de valoración, momentos y actividades de educación/promoción para que los padres desarrollen habilidades sobre la vigilancia y cuidado de los niños. Los autores establecen procedimientos de monitorización y seguimiento del desarrollo de los niños, intercambiando información con padres y cuidadores aprovechando cada encuentro o visita.

GPC  
Opinión de  
Expertos  
(4)

La guía de NZ establece cómo los profesionales sanitarios y educacionales deben discutir regularmente el desarrollo de los niños con los padres (al menos entre los 8-12 meses, entre los 2-3 años y entre 4-5 años) como parte del seguimiento del niño sano para detectar y responder rápidamente ante cualquier problema<sup>46,171</sup>

En la GPC del SIGN-2007<sup>148</sup>, se presenta un estudio donde se evalúan historias clínicas de niños afectados con TEA que nacieron entre 1991-9219 para ver cómo fue el proceso de detección de los mismos. Las cifras de prevalencia estimadas eran elevadas, un 55% más con respecto a los resultados del periodo 1991-96. Los expertos creen que la detección de casos es mayor en la última década gracias al nivel de vigilancia y no por un aumento real de los casos. Se cree que la incorporación de un alto nivel de vigilancia por los profesionales, en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento, mejora la identificación temprana de los TEA y otros desórdenes.

Estudio  
Descriptivo  
(3)

GPC  
Opinión de  
Expertos  
(4)

### Resumen de la evidencia:

<b>4</b>	Los profesionales sanitarios establecen determinados procedimientos de monitorización y seguimiento del desarrollo de los niños, intercambiando información con padres y cuidadores aprovechando cada encuentro o visita <sup>171</sup>
<b>4</b>	La guía de NZ establece que los profesionales sanitarios y educacionales deben regularmente discutir el desarrollo de los niños con los padres (al menos entre los 8-12 meses, entre los 2-3 años y entre 4-5 años) como parte del seguimiento del niño sano para detectar y responder rápidamente ante cualquier problema <sup>46,171</sup>
<b>3, 4</b>	La incorporación de un alto nivel de vigilancia por los profesionales, en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento, mejoran la identificación temprana de los TEA y otros desórdenes <sup>19,148</sup>
<b>III, 4</b>	Existen escalas de seguimiento del desarrollo que se están utilizando en nuestro contexto como la escala Haizea-Llevant (desarrollada en nuestro contexto) y el Denver-II (no validada en nuestro contexto). Esta última ha sido descartada por expertos internacionales por su escasa sensibilidad y especificidad <sup>166,169</sup>

### Recomendaciones:

<b>D</b>	Los profesionales sanitarios y educacionales deben regularmente discutir con los padres el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de sus hijos (al menos entre los 8-12 meses, entre los 2-3 años y entre 4-5 años) como parte del seguimiento del niño sano
<b>D</b>	Los profesionales sanitarios deben incorporar un alto nivel de vigilancia en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento para la identificación temprana de los TEA y otros desórdenes
√	En la vigilancia del desarrollo del niño sano en AP, como ayuda para detectar cualquier trastorno del desarrollo, incluidos los TEA, es aconsejable el uso de escalas (como la escala Haizea-Llevant desarrollada en nuestro contexto) (ANEXO 3)

## 6.3. Señales de Alerta y Escalas

### 6.3.1. Señales de alerta

El conocimiento de lo que supone un desarrollo normal tanto por padres como por profesionales es el primer paso para la detección de problemas. De igual forma es importante el hecho de conocer los antecedentes familiares y perinatales y la evolución en la adquisición de las habilidades esperadas según la edad de desarrollo: “hitos del desarrollo infantil”<sup>172</sup>.

Existen determinadas señales de *alerta inmediata* para cualquier niño que indican necesidad de una evaluación específica más amplia<sup>172</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 de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.*

Opinión de  
Expertos

(4)

Existen otras señales de alarma del desarrollo del niño, importantes para la sospecha de TEA, basadas en el consenso del grupo elaborador de esta guía siguiendo la opinión de otros expertos internacionales<sup>46,172-175</sup>. Dichas señales se presentan según su aparición más frecuente por grupos de edad, teniendo en cuenta que en cualquier edad se pueden presentar los signos de etapas previas. Estas señales se exponen en la siguiente tabla (Tabla 6 y Anexo 4):

Opinión de  
Expertos  
(4)

**Tabla 6: Compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad**

<p><b>Nota: En cualquier edad se pueden presentar los signos establecidos en las etapas previas. Estos factores de forma aislada no indican TEA. Deben alertar a los profesionales del riesgo de TEA, de forma que la derivación dependerá de la situación en su conjunto. Tampoco pueden interpretarse desde el punto de vista evolutivo del TEA, sino como posibles signos que podemos encontrarlos en niños evaluados en las edades referenciadas.</b></p>
<p><b>Antes de los 12 meses</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas</li> <li>- no muestra anticipación cuando va a ser cogido</li> <li>- falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”</li> <li>- falta de sonrisa social</li> <li>- falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses</li> </ul>
<p><b>Después de los 12 meses</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- menor contacto ocular</li> <li>- no responde a su nombre</li> <li>- no señala para “pedir algo”(protoimperativo)</li> <li>- no muestra objetos</li> <li>- respuesta <i>inusual</i> ante estímulos auditivos</li> <li>- falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”</li> <li>- no mira hacia donde otros señalan</li> <li>- ausencia de imitación espontánea</li> <li>- ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto</li> </ul>
<p><b>Entre los 18-24 meses</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- no señala con el dedo para “compartir un interés” (protodeclarativo)</li> <li>- dificultades para seguir la mirada del adulto</li> <li>- no mirar hacia donde otros señalan</li> <li>- retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo</li> <li>- falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc)</li> <li>- ausencia de juego simbólico</li> <li>- falta de interés en otros niños o hermanos</li> <li>- no suele mostrar objetos</li> <li>- no responde cuando se le llama</li> <li>- no imita ni repite gestos o acciones que otros hacer (ej. muecas, aplaudir)</li> <li>- pocas expresiones para compartir afecto positivo</li> <li>- antes usaba palabras pero ahora no (regresión en el lenguaje)</li> </ul>

## **A partir de los 36 meses**

### **Comunicación**

- ausencia o retraso en el lenguaje o déficit en el desarrollo del lenguaje no compensado por otros modos de comunicación
- uso estereotipado o repetitivo del lenguaje como ecolalia o referirse a sí mismo en 2ª o 3ª persona
- entonación anormal
- pobre respuesta a su nombre
- déficit en la comunicación no verbal (ej. no señalar y dificultad para compartir un “foco de atención” con la mirada)
- fracaso en la sonrisa social para compartir placer y responder a la sonrisa de los otros
- consigue cosas por sí mismo, sin pedir las
- antes usaba palabras pero ahora no
- ausencia de juegos de representación o imitación social variados y apropiados al nivel de desarrollo

### **Alteraciones sociales**

- imitación limitada (ej. aplaudir) o ausencia de acciones con juguetes o con otros objetos
- no “muestra” objetos a los demás
- falta de interés o acercamientos extraños a los niños de su edad
- escaso reconocimiento o respuesta a la felicidad o tristeza de otras personas
- no se une a otros en juegos de imaginación compartidos
- fracaso a la hora de iniciar juegos simples con otros o participar en juegos sociales sencillos
- preferencia por actividades solitarias
- relaciones extrañas con adultos desde una excesiva intensidad a una llamativa indiferencia
- escasa utilización social de la mirada

### **Alteraciones de los intereses, actividades y conductas**

- insistencia en rutinas y/o resistencia a los cambios en situaciones poco estructurada
- juegos repetitivos con juguetes (ej. alinear objetos, encender y apagar luces, etc)
- apego *inusual* a algún juguete u objeto que siempre lleva consigo que interfiere en su vida cotidiana
- hipersensibilidad a los sonidos, al tacto y ciertas texturas
- respuesta *inusual* al dolor
- respuesta *inusual* ante estímulos sensoriales (auditivos, olfativos, visuales, táctiles y del gusto)
- patrones posturales extraños como andar de puntillas
- estereotipias o manierismos motores

## **Detección a partir de los 5 años\***

### **Alteraciones de la comunicación**

- desarrollo deficiente del lenguaje, que incluye mutismo, entonación rara o inapropiada, ecolalia, vocabulario inusual para su edad o grupo social
- en los casos en que no hay deficiencias en el desarrollo del lenguaje existe uso limitado del lenguaje para comunicarse y tendencia a hablar espontáneamente sólo sobre temas específicos de su interés (lenguaje fluido pero poco adecuado al contexto)

### **Alteraciones sociales**

- dificultad para unirse al juego de los otros niños o intentos inapropiados de jugar conjuntamente
- limitada habilidad para apreciar las normas culturales (en el vestir, estilo del habla, intereses, etc)
- los estímulos sociales le producen confusión o desagrado
- relación con adultos inapropiada (demasiado intensa o inexistente)
- muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental (resistencia intensa cuando se le presiona con consignas distintas a su foco de interés)

### **Limitación de intereses, actividades y conductas**

- ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque suele crear solo/a ciertos escenarios imaginarios (copiados de los vídeos o dibujos animados)
- dificultad de organización en espacios poco estructurados

- falta de habilidad para desenvolverse en los cambios o situaciones poco estructuradas, incluso en aquellas en las que los niños disfrutaban como excursiones del colegio, cuando falta una profesora, etc
- acumula datos sobre ciertos temas de su interés de forma restrictiva y estereotipada

**Otros rasgos**

- perfil inusual de habilidades y puntos débiles (por ejemplo, habilidades sociales y motoras escasamente desarrolladas, torpeza motora gruesa)
- el conocimiento general, la lectura o el vocabulario pueden estar por encima de la edad cronológica o mental)
- cualquier historia significativa de pérdida de habilidades
- ciertas áreas de conocimientos pueden estar especialmente desarrolladas, mostrando habilidades sorprendentes en áreas como matemáticas, mecánica, música, pintura, escultura

*\* Las señales de alarma a partir de los 5 años de edad están más orientadas a aquellos casos que han podido pasar desapercibidos en evaluaciones anteriores por ser cuadros de TEA con menos afectación como el caso del Asperger.*

**Resumen de la evidencia:**

<b>4</b>	La labor de identificación temprana de los TEA por los profesionales sanitarios se facilita teniendo en cuenta "hitos y señales de alerta en el desarrollo" del niño sano <sup>46,172-175</sup>
----------	---

**Recomendaciones:**

<b>D , ✓</b>	<p>Los profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños sanos teniendo en cuenta las "señales de alerta" propuestas:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- señales de alerta inmediata</li> <li>- compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad</li> </ul>
--------------	---

### 6.3.2. Preocupaciones de los padres

Según un estudio de Reino Unido del 2001<sup>176</sup>, en la mayoría de los casos (60%) son los padres los primeros en sospechar el problema en comparación con el 10% de profesionales sanitarios y el 7% de profesionales del sector educativo. En la GPC de Nueva Zelanda-2008<sup>46</sup> se hace referencia al estudio descriptivo anterior y a otro de 1998 también de Reino Unido<sup>177</sup>, donde igualmente se recoge información sobre las familias de niños afectados de TEA, identificando las necesidades de los niños, así como de sus familias, y donde se explora la visión de los padres sobre el proceso diagnóstico de sus hijos (edad de diagnóstico, demora, problemas, profesionales implicados, etc).

Otros estudios descriptivos<sup>148,178-180</sup> donde se exploran la clínica inicial y el proceso diagnóstico de niños con TEA dan resultados similares en tanto que suelen ser los padres los primeros en preocuparse, sobre todo en aspectos relativos al desarrollo del lenguaje, seguido por la presencia de respuestas socio-emotivas anormales y problemas médicos o de retraso en desarrollo.

**Estudios Descriptivos (3)**

**Estudios Descriptivos (3)**

En una revisión realizada sobre 78 estudios publicados en la que se compararon la información dada por los padres con la de los pediatras se concluyó que en la mayoría de los estudios se observaban tasas entre el 75% y el 95% de las veces en que existía acuerdo entre las observaciones de ambos<sup>181</sup>.

Opinión de Expertos (4)

Dos estudios descriptivos al respecto exploraron el valor predictivo de las preocupaciones de 95 padres sobre la conducta de sus hijos concluyendo una sensibilidad de 70% y una especificidad de 73% para tales preocupaciones<sup>182</sup>.

Estudio de Diagnóstico (III)

Otro estudio exploró a los padres de 234 niños desde el nacimiento hasta los 77 meses para valorar si los padres podían sobreestimar adecuadamente la edad de desarrollo comparada con la cronológica de sus hijos, encontrando una sensibilidad de 75% si era menor a la edad cronológica y una sensibilidad del 90% si la edad de desarrollo era igual o superior a la cronológica<sup>183</sup>.

Estudio de Diagnóstico (III)

En nuestro contexto, se ha llevado a cabo una investigación con cerca de 650 familias de todo el territorio español (2003-04)<sup>184</sup>, recogiendo datos sobre el proceso de diagnóstico que han seguido esas familias con un hijo con autismo.

Estudios Descriptivos (3)

Los resultados del estudio indican que en un 80% de los casos es la familia la primera en sospechar que hay un problema en el desarrollo de su hijo, siendo la edad media de sospecha de los niños con TGD de un año y diez meses. Sólo un 5% de las familias aseguran que fue el pediatra el primero en sospechar un trastorno del desarrollo, aunque, cuando lo hace, es a una edad media inferior a la edad de sospecha que cuando estas sospechas surgen por parte de un miembro de la familia.

Existen determinados estudios que valoran la capacidad de una herramienta desarrollada sobre las preocupaciones de los padres: la escala Parent's Evaluation of Developmental Status (PEDS). Dicha herramienta autoadministrada a los padres tiene una sensibilidad del 74%-79% y una especificidad del 70%-80% para detectar problemas del desarrollo de los niños de 0-8 años de edad. Dicha herramienta está traducida pero no validada en nuestro país<sup>185,186</sup>.

Estudio de Diagnóstico (II)

### Resumen de la evidencia:

<b>3</b>	A pesar de que los padres habitualmente sospechan que algo está mal en el desarrollo de sus hijos alrededor de los 18 meses de edad, el diagnóstico se realiza más tarde <sup>148,176-180,184</sup>
<b>III, 3</b>	Los padres tienen un rol importante en la vigilancia del desarrollo infantil ya que son los que detectan en la mayoría de los casos que algo no va bien con sus hijos <sup>148,176-178,180-184</sup>
<b>II</b>	La escala PEDS sobre las preocupaciones de los padres tiene una sensibilidad del 74%-79% y una especificidad del 70%-80%, que aunque no sirve como herramienta de cribado, puede ayudar a detectar niños con sospecha de tener algún problema de desarrollo en AP <sup>185,186</sup>

### Recomendaciones:

<b>C</b>	Las preocupaciones o alarma de los padres con respecto al desarrollo de sus hijos deben valorarse tanto como la propia presencia de rasgos anormales
----------	--

<b>c</b>	Se debe aprovechar cualquier visita (de seguimiento rutinaria o por enfermedad) para consultar a los padres las preocupaciones o problemas respecto al desarrollo de sus hijos
<b>√</b>	Los profesionales pueden utilizar los ítems de la escala PEDS para orientar las preguntas sobre las preocupaciones de los padres (ANEXO 5)

### 6.3.3. Escalas de detección precoz

Existen diferentes instrumentos utilizados para la detección de los trastornos del espectro autista dentro de los cuales existe una versión en castellano, aunque no validada, del Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)<sup>187</sup> de Baron-Cohen et al., diseñada con la intención de discriminar de forma adecuada entre niños con neurodesarrollo normal y niños con trastorno de espectro autista antes de los 2 años de edad. Dado que dicho instrumento posee una alta especificidad (99%), pero una baja sensibilidad (38%) no es recomendable como método de cribado. De hecho, los propios autores están validando una versión mejorada, el Q-CHAT<sup>188</sup>.

Estudio de Diagnóstico (II)

Existe además otra escala, el Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)<sup>189,190</sup>, diseñada con la intención de aumentar la sensibilidad del CHAT para detectar TEA en niños entre 16-30 meses de edad. Consiste en una ampliación del instrumento CHAT a 23 preguntas (antes eran 9) autoadministrada para los padres. Los autores utilizan como criterios de resultado alterado el 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 seguimiento de la mirada), traer objetos para mostrar a los padres y contestar a la llamada. Este cambio incrementó la sensibilidad y la especificidad al 97% y 95% utilizando el primer criterio; y del 95% y 99% utilizando el segundo criterio, respectivamente.

Estudio de Diagnóstico (II)

Dicha herramienta ha sido traducida al castellano y está validada y en proceso de publicación mediante un estudio liderado por el grupo español GETEA. Es un estudio longitudinal, de validación poblacional, con una muestra total de 2480 niños de 18 y 24 meses de edad, de las áreas de salud de Salamanca y Zamora, que acudían a la consulta del niño sano y/o vacunación. Los resultados estimaron una sensibilidad del 100% y una especificidad del 98,3% para discriminar entre niños con TEA y niños sin TEA; y una sensibilidad del 75,3% y una especificidad del 99,8% para discriminar entre niños con TEA y niños con otros trastornos (datos facilitados por el equipo investigador).

Bajo el concepto de instrumento de cribado poblacional, los expertos del Reino Unido consideran<sup>148,191</sup> que son necesarios unos niveles de sensibilidad elevados, que actualmente no cumplen los instrumentos del CHAT y M-CHAT. Sin embargo, el M-CHAT puede utilizarse como instrumento de ayuda a la identificación de elementos de sospecha de riesgo de TEA.

Opinión de Expertos (4)

Una revisión sistemática<sup>192</sup> de 2005 de instrumentos de cribado de autismo de habla inglesa descarta el CHAT como instrumento de screening y recomienda seguir investigando la capacidad del M-CHAT.

RS de estudios de Diagnóstico (II)

La guía SIGN<sup>148</sup>, la AAP (Academia Americana de Pediatría)<sup>193</sup> y el grupo elaborador de esta guía, ha considerado el instrumento M-CHAT como una herramienta útil para la confirmación de la sospecha clínica del TEA.

GPC  
Opinión de Expertos  
(4)

Existe otro cuestionario desarrollado para el cribado de los TEA, el Social Communication Questionary (SCQ). Ha sido desarrollado para evaluar a niños mayores de 4 años de edad, con una edad mental superior a los 2 años. Está disponible en dos formas de evaluación de la situación actual o de toda la vida. Son 40 preguntas a responder SI/NO autoadministrado por los padres. Este cuestionario está traducido al castellano, pero no validado en nuestro contexto. Se desarrolló sobre una población de 160 individuos con TGD y 40 sin TGD de entre 4-5 años de edad, dando una sensibilidad de 85% y una especificidad de 75% a partir de un punto de corte de 15. Otros estudios posteriores muestran resultados muy similares: sensibilidad 86% y especificidad 78% para una población de 119 niños entre 9-13 años con necesidades de educación especial y sin TEA. Otro estudio mostró una sensibilidad 88% y especificidad 72% con niños entre 9-10 años dentro de una cohorte. Y en otro estudio sobre 81 niños de edades 2-6 años los datos variaban: sensibilidad 93% y especificidad 58% para niños de 2-6 años y sensibilidad 100% y especificidad 62% para niños de 3-5 años con un punto de corte de 11<sup>194-198</sup>.

Estudios de Diagnóstico (II, III)

Dentro de la detección específica de los trastornos de Asperger nos encontramos con herramientas como la escala Childhood Asperger Syndrome Test (CAST), para el cribado de personas con trastorno de Asperger. Son 39 preguntas a responder SI/NO autoadministrado por los padres. Dicha herramienta se desarrolló en un estudio piloto con una muestra total de 50 niños con trastorno de Asperger o autismo y niños con un desarrollo normal entre 3-9 años. La validación se realizó sobre una muestra de 139 niños entre los 4-11 años de edad. Se estimó una sensibilidad de 87,5 % y una especificidad de 98%, para un punto de corte de 15 para los casos de trastorno de Asperger<sup>199</sup>. Un estudio obtuvo datos superiores pero sobre una muestra menor<sup>200</sup>. Otro trabajo evaluó la fiabilidad test-retest<sup>201</sup> con una muestra de 73 padres que completaron dos veces el CAST en dos meses desde la primera vez dando un Kappa de 0,41 y un Coeficiente de Correlación de Spearman de 0,67. La escala no ha sido validada en nuestro contexto.

Estudio de Diagnóstico (II)  
Estudio Descriptivo (3)

Además existe una escala que ha sido desarrollada y validada en nuestro contexto, la *Escala Autónoma para la detección del trastorno de Asperger y autismo de alto funcionamiento*<sup>202</sup>. Es una escala de 39 preguntas a responder entre cinco categorías (nunca, algunas veces, frecuentemente, siempre, no observado) autoadministrado por padres y profesores. El proceso de validación ha sido realizado sobre una población de 109

Estudio de Diagnóstico (II)

personas entre 5-31 años en tres grupos: uno compuesto por niños y jóvenes diagnosticados de trastorno de Asperger, otro de autismo no asociado a discapacidad intelectual, y otro con trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Los resultados estimaron una sensibilidad entre 97,8% y 100% y una especificidad entre 98,9 y 72% para los puntos de corte 37 y 36 respectivamente, con un 30,2% de falsos positivos en el punto de corte 36. Los autores aconsejan la derivación a partir del punto de corte de 36. La correlación interjueces (0,83) y test-retest (0,94 para los padres y 0,97 para los profesores) dieron resultados positivos.

#### Resumen de la evidencia:

<b>4</b>	No se ha identificado ningún instrumento para la detección de los TEA que cumpla con los criterios de prueba de cribado poblacional <sup>148,191</sup>
<b>II</b>	La escala Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) posee una especificidad de 99%, pero una baja sensibilidad de 38%. Su versión modificada M-CHAT posee una mejor sensibilidad de 95% y una especificidad de 99%, aunque son necesarios más estudios sobre sus propiedades psicométricas. Los datos de validación en España ofrecen una sensibilidad de 100% y una especificidad de 98,3% <sup>148,187,187,189,67,190,192</sup>
<b>4</b>	La guía del SIGN <sup>148</sup> , la AAP (Academia Americana de Pediatría) <sup>193</sup> y el grupo elaborador de esta guía han considerado el instrumento M-CHAT como una herramienta útil para la confirmación de la sospecha clínica de TEA en niños entre 16 y 30 meses.
<b>II</b>	La escala Autónoma para la detección precoz del trastorno de Asperger posee mejor sensibilidad entre 97,8-100% y una especificidad entre 72-98,9% a partir de un punto de corte de 37; aunque son necesarios más estudios sobre sus propiedades en una población más amplia <sup>202</sup>

#### Recomendaciones:

<b>C</b>	El cribado poblacional para los TEA no está recomendado con los instrumentos desarrollados actualmente, aunque se está investigando la capacidad del M-CHAT y Escala Autónoma
<b>B, C</b>	Se recomienda el instrumento M-CHAT como una herramienta útil para la confirmación de la sospecha clínica del TEA en niños entre 16 y 30 meses (ANEXO 6)
<b>B, C</b>	Se recomienda el uso de la Escala Autónoma, en niños mayores de 5 años, como una herramienta útil para la confirmación de la sospecha clínica del trastorno de Asperger (ANEXO 7)

### 6.3.4. Seguimiento en grupos de riesgo

El seguimiento de niños de alto riesgo está referido a la valoración de TEA en niños que por sus antecedentes personales o familiares presentan mayor riesgo de TEA, aunque no se haya evidenciado ningún síntoma específico.

Según los estudios sobre la etiología de los TEA, se ha evidenciado que aquellos niños que han presentado algún proceso perinatal que pudiera haber afectado al sistema nervioso (como el consumo materno de alcohol, fármacos teratogénos u otras sustancias durante la gestación; o también las infecciones pre o postnatales como rubéola congénita, haemophilus influenzae y citomegalovirus, que cursen con meningitis o encefalitis), podrían desarrollar TEA con mayor probabilidad. También algunas enfermedades metabólicas como la fenilcetonuria no tratada tras nacimiento. La presencia de ataques epilépticos (en el contexto de encefalopatías epilépticas) en el primer año de vida también parece estar asociado al diagnóstico de autismo posteriormente aunque no puede ser considerado factor de riesgo sino comorbilidad asociada<sup>128</sup>. Otros estudios observacionales han encontrado que la edad avanzada en el padre o la madre están asociados al riesgo de TEA; sin embargo, la presencia de hiperbilirubinemia al nacer no es factor de riesgo<sup>203,204</sup>.

Estudio de Cohorte (2+)

En otro estudio observacional, los resultados principales sugerían que los factores perinatales como la presentación de nalgas, Apgar bajo ( $\leq 7$  a los 5 min.), bajo peso, nacimiento antes de la semana 35 y tamaño pequeño para la edad gestacional, aumentaban significativamente el riesgo de TEA. Igualmente los hijos de padres con historial psiquiátrico de psicosis esquizofrénica o trastorno afectivo también tenían un riesgo aumentado de TEA. Estos factores parecían actuar de forma independiente<sup>205</sup>.

Un estudio de cohortes sobre una población de niños entre 3 y 10 años de Atlanta identificó 617 niños con autismo. Tras ajustar con los datos del historial del nacimiento se observó que el nacimiento con un peso  $< 2.500$  gramos y a pretermino  $< 33$  semanas estaba asociado a un incremento de dos veces el riesgo de autismo, aunque la magnitud del riesgo variaba de acuerdo al género (más alto en niñas) y al subgrupo de autismo (más alto en autismo acompañado por otra discapacidad como por ejemplo discapacidad intelectual)<sup>206</sup>.

Estudio de Cohorte (2+)

Una revisión de siete estudios (4 cohortes y 3 casos y controles) sobre factores de riesgo de TEA concluye que los estudios sugieren que la edad parental y determinadas condiciones obstétricas están asociadas con un aumento del riesgo de TEA, aunque no están probados como factores independientes para el TEA. Estas variables deberían examinarse en estudios futuros con cohortes poblacionales, ya que algunos resultados son inconsistentes. Como perspectiva potencial para futuros análisis se debe tener en cuenta la susceptibilidad genética del autismo, factor de riesgo claro de TEA, el cual está a su vez asociado con condiciones obstétricas no óptimas<sup>207</sup>.

RS de estudios de cohorte (2++)

Otra revisión sistemática con metaanálisis evaluó factores prenatales relacionados con riesgo de TEA. Los factores asociados positivamente a riesgo de autismo fueron: edad avanzada de los padres y complicaciones durante la gestación (diabetes gestacional y sangrado). Sin embargo, concluye que no existe suficiente evidencia para implicar cualquiera de los factores prenatales en la etiología del autismo<sup>208</sup>. Un estudio prospectivo que evaluó la edad parental (no incluido en la revisión anterior) llegó a la misma conclusión tras ajustar el análisis a una edad materna  $\geq 35$  años versus 25-29 años, y a una edad paterna  $\geq 40$  años versus 25-29 años, encontrando la edad parental asociada positivamente al riesgo de autismo<sup>209</sup>.

RS de estudios de cohorte (2++)  
Estudio de Cohorte (2+)

Dado el componente genético del TEA aquellos hermanos de niños diagnosticados de TEA tienen una probabilidad de desarrollar TEA más elevada que el resto de la población general, que podrá ser aun más alta, si el componente genético es determinado como en el caso de algunos síndromes asociados. Estos niños con familiares que presenten TEA (padres o hermanos), son candidatos a una vigilancia más exhaustiva por parte de los profesionales de AP<sup>60,66,67,74,157-160,210</sup>. **Estudios Descriptivos (3)**

**Resumen de la evidencia:**

<b>2+</b> <b>2++</b>	Existen determinados factores que parecen incrementar el riesgo de desarrollo de TEA: factores perinatales (consumo de fármacos o sustancias teratógenas, infecciones perinatales, diabetes gestacional, sangrado gestacional, sufrimiento fetal, prematuridad, bajo peso), enfermedades metabólicas, edad avanzada de los padres y padres con antecedentes de psicosis esquizofrénica o afectiva <sup>128,203-207,209</sup>
<b>3</b>	El componente genético del TEA hace que aquellos hermanos de niños diagnosticados de TEA tienen una probabilidad de desarrollar TEA más elevada que el resto de la población general <sup>60,66,67,74,157-160,208,210</sup>

**Recomendaciones:**

<b>B, C</b>	Se recomienda tener en cuenta aquellos factores asociados al desarrollo de TEA en las visitas periódicas: factores perinatales (consumo de fármacos o sustancias teratógenas, infecciones perinatales, diabetes gestacional, sangrado gestacional, sufrimiento fetal, prematuridad, bajo peso), enfermedades metabólicas, edad avanzada de los padres y padres con antecedentes de psicosis esquizofrénica o afectiva y antecedentes familiares de TEA (hermanos con TEA)
<b>C</b>	Los profesionales deberán seguir de forma exhaustiva, el desarrollo de aquellos hermanos de los niños con TEA por ser población de riesgo

**6.3.5. Edad mínima de sospecha**

A pesar de que los especialistas suelen hacer el diagnóstico diferencial a partir de los 2 años de vida, las manifestaciones pueden observarse antes. Los estudios que recogen la preocupación de los padres informan que éstos suelen darse cuenta alrededor de los 18 meses de edad de que existen comportamientos extraños en sus hijos, muchos incluso antes<sup>174</sup>.

Es complejo determinar con exactitud en qué momento se evidencian alteraciones y qué tipo de alteraciones específicas diferentes al comportamiento de un niño sin trastornos se manifiestan, ya que los estudios que pueden determinar dichas señales son retrospectivos y se basan en la observación de vídeos caseros y en la exploración de lo que recuerdan los padres, con lo que el riesgo de obtener resultados sesgados es mayor. Existe otro grupo de estudios longitudinales, en los que se sigue a los hermanos menores de niños con diagnóstico de TEA, cuyas probabilidades de que tengan TEA son también mayores, con lo que se puede realizar una observación y registro más exhaustivo del comportamiento. Otros estudios reafirman que existe una importante estabilidad en el diagnóstico de TEA realizado antes de los 3 años<sup>211</sup>.

Los estudios encontrados no evidencian una edad mínima de diagnóstico específico de TEA, pero las primeras manifestaciones ya pueden aparecer en edades muy tempranas, anteriores a los dos años de edad, aunque hay que tener presente que la ausencia de tales comportamientos no descarta la posibilidad de que se evidencien alteraciones posteriormente<sup>148</sup>.

Otro estudio de casos y controles ha valorado de forma ciega y por pares el comportamiento en videos caseros (de los 6 primeros meses de vida) de niños que fueron diagnosticados con TEA antes de los 3 años frente a la observación de videos de un grupo de niños sin TEA. El estudio indica una concordancia interobservador elevada. Los resultados establecían que existían diferencias significativas en la frecuencia entre ambos grupos para las manifestaciones de: mirar a las personas, orientarse hacia las personas, buscar contacto, sonreír a la gente y vocalizar a la gente<sup>212</sup>.

Casos y  
Control  
(2+)

En el estudio de cohortes descrito previamente en el apartado de seguimiento de niños de riesgo, con una muestra de 150 hermanos de niños con TEA, se identifican varios trastornos observables en el primer año de vida, en el grupo de niños posteriormente diagnosticados de autismo, tanto en los campos del desarrollo social y no social<sup>26</sup>. Otros estudios prospectivos valoran la estabilidad del diagnóstico de TEA realizado a los 2 y a los 9 años. El porcentaje de acuerdo entre del diagnóstico de TEA a los 2 años y a los 9 fue del 67%<sup>213,214</sup>.

Estudio de  
Cohorte (2+)  
Estudio  
Descriptivo  
(3)

Otro estudio longitudinal prospectivo valora el comportamiento de niños incluidos en el seguimiento de 3.021 niños menores de 2 años que no han sido previamente identificados con ningún retraso del desarrollo. Se observaron los videos de archivo a partir del año de edad de un grupo de 18 niños con un diagnóstico posterior de TEA frente a un grupo de 18 niños con otro trastorno del desarrollo no TEA y frente a otro grupo de niños sin trastorno del desarrollo. Adicionalmente se incluyeron los datos de los exámenes periódicos y las respuestas de los padres ante la pregunta de si estaban preocupados por el desarrollo de sus hijos.

Casos y  
Control  
(2+)

Se identificaron diferencias entre el grupo de niños con TEA frente al grupo de otro trastorno del desarrollo y de niños con TEA frente al grupo de niños sin trastorno en: falta de mirada social, falta de miradas que expresen afecto o cercanía, falta de respuesta a su nombre, falta de disfrute o intereses compartidos, no señalan y poseen estereotipias corporales y con objetos. No se observaron diferencias entre el grupo de niños con TEA y el grupo con otros trastornos, pero sí con respecto al grupo sin trastornos en: falta de movimientos o posturas anticipatorias, falta de respuesta a señales contextuales, falta de vocalización con consonantes, falta de juego funcional con juguetes y dificultad para calmarse cuando se alteran<sup>215</sup>.

Un estudio exploró el comportamiento de los niños a través de entrevistas en profundidad de lo que recordaban los padres sobre el comportamiento de sus hijos a edades muy tempranas<sup>214</sup>. Una revisión de estudios que evalúan las señales de alarma desde edades muy tempranas concluye que: se evidencian alteraciones antes de los 12 meses, y que un 80% de los padres notaron trastornos antes de los 2 años de edad con una media de 18 meses<sup>211</sup>. Otro estudio que evaluaban videos caseros en un grupo de niños con TEA frente a otro sin TEA al cumplir un año de edad, encontraron comportamientos diferenciados en ambos grupos<sup>216</sup>.

Estudio  
Descriptivo  
(3)  
Casos y  
Control  
(2+)

**Resumen de la evidencia:**

<b>2+</b> <b>3</b>	Existen diferencias significativas en el comportamiento de niños con TEA observables desde los 6 meses de edad frente al comportamiento de niños sin trastornos. A medida que pasan los meses, las diferencias en el desarrollo con respecto a niños sin TEA, en campos tanto sociales como no sociales, van siendo más llamativas. Existe un porcentaje de estabilidad diagnóstica importante a partir de los 2 años de edad <sup>26,211-216</sup>
<b>2+</b> <b>3</b>	No hay evidencia concluyente de cual es la edad mínima para poder detectar alteraciones de TEA <sup>26,211-213,215</sup>

**Recomendaciones:**

<b>C</b>	Los profesionales deben vigilar la presencia de posibles señales de alarma desde al menos los 6 meses de edad
√	Dado que no se ha evidenciado una edad mínima para detectar alteraciones, la derivación a Atención Especializada puede ser considerada a cualquier edad en que se sospeche un TEA