Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria

GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA EN EL SNS
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLITICA SOCIAL
Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud
SaludMadrid
Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios
Comunidad de Madrid

Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria

GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA EN EL SNS
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLITICA SOCIAL
Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud
SaludMadrid
Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios
Comunidad de Madrid

Esta GPC es una ayuda a la toma de decisiones en la atención sanitaria. No es de obligatorio cumplimiento ni sustituye el juicio clínico del personal sanitario.

Edición: 2009

Edita: Ministerio de Ciencia e Innovación

ISBN: 978-84-451-3244-9

NIPO: 477-09-052-8

Depósito Legal: M-40867-2009

Produce: ESTILO ESTUGRAF IMPRESORES, S.L.

Pol. Ind. Los Huertecillos, nave 13 - 28350 CIEMPOZUELOS (Madrid)

Esta GPC ha sido financiada mediante el convenio suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Ciencia e Innovación, y la Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Agencia Laín Entralgo (Comunidad de Madrid), en el marco de colaboración previsto en el Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social.

Esta guía debe citarse:
Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Laín Entralgo; 2009. Guías de Práctica Clínica en el SNS: UETS Nº 2007/5-3.

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLITICA SOCIAL
Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud
SaludMadrid
Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios
Comunidad de Madrid

Índice

Presentación 7

Autoría y colaboraciones 9

Preguntas para responder 11

Recomendaciones 13

1. Introducción 17

2. Alcance y objetivos 25

3. Metodología 27

4. Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones 29

5. Criterios diagnósticos 39

6. Detección Precoz 43

7. Estrategias de manejo de sospecha de TEA en AP 59

8. Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres 61

9. Estrategias para el seguimiento de niños con TEA en AP 71

10. Difusión e implementación 75

11. Líneas propuestas de investigación futura 79

12. Anexos 80

Anexo 1. Niveles de evidencia y grados de recomendación 80

Anexo 2. Diagnósticos NANDA (Asociación Norteamericana de Diagnósticos de Enfermería) para niños con TEA y familiares 83

Anexo 3. Tabla de seguimiento del desarrollo Haizea-Llevant 86

Anexo 4. Señales de alerta 80

Anexo 5. Preguntas del Instrumento PEDS sobre las preocupaciones de los padres por el desarrollo 91

Anexo 6. Instrumento de valoración del riesgo de TEA (M-CHAT) 92

Anexo 7. Escala Autónoma para la detección del síndrome de Asperger y autismo de alto nivel de funcionamiento 96

Anexo 8. Información para los padres ante la sospecha de TEA 99

Anexo 9. Información para los padres tras diagnóstico de TEA 123

Anexo 10. Glosario y Abreviaturas 155

Anexo 11. Declaración de interés 158

13. Bibliografía 159

Presentación

La práctica asistencial es cada vez más compleja debido a diversos factores, entre los que se encuentra el aumento de la información científica disponible. La ciencia, algo que se encuentra en permanente cambio, requiere estar constantemente actualizando los conocimientos para poder cubrir las necesidades de atención a la salud y a la enfermedad de manera efectiva y segura.

En el año 2003 el Consejo Interterritorial del SNS creó el proyecto GuíaSalud que tiene como objetivo final la mejora de la calidad en la toma de decisiones clínicas. Para ello se ha creado un registro de Guías de Práctica Clínica (GPC) en el Sistema Nacional de Salud elaboradas según unos criterios explícitos generados por su comité científico.

A principios del año 2006 la Dirección General de la Agencia de Calidad del Sistema Nacional de Salud elaboró el Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud que se despliega en 12 estrategias. El propósito de este Plan es incrementar la cohesión del Sistema y ayudar a garantizar la máxima calidad de la atención sanitaria a todos los ciudadanos con independencia de su lugar de residencia. Este Plan incluye la elaboración de GPC por diferentes agencias y grupos expertos en patologías prevalentes relacionadas con las estrategias de salud.

En este marco se ha elaborado la presente guía para el manejo de pacientes con Trastornos del Espectro Autista (TEA) en Atención Primaria.

Los trastornos mentales constituyen una importante carga social y económica, tanto por su frecuencia, coexistencia y co-morbilidad, como por la discapacidad que producen. En el caso de los TEA, se produce un impacto considerable no sólo en el desarrollo y bienestar de los afectados, sino también en sus familiares. El carácter crónico y la gravedad de estos trastornos, hace que se precise un plan de detección precoz y tratamiento multidisciplinar personalizado y permanente a lo largo de todo el ciclo vital, con un importante coste social y económico.

La evidencia de que los TEA son más frecuentes de lo que se pensaba ha aumentado en las últimas décadas. El conocimiento de esta realidad sustenta la elaboración de esta Guía de Práctica Clínica sobre los Trastornos del Espectro Autista para Atención Primaria, ya que los profesionales sanitarios de este ámbito de atención, en coordinación con otros profesionales (educación, servicios sociales), son agentes fundamentales en la detección precoz y consiguiente instauración de la mejor atención integral a los niños y niñas. Son además los más indicados para proporcionar a la familia información, apoyo y pautas.

Confiamos en que esta Guía facilite la labor de los profesionales así como que mejore la calidad de la atención prestada a los niños con TEA y sus familias.

Pablo Rivero Corte
D. G. de la Agencia de Calidad del SNS

Autoría y Colaboraciones

Grupo de Trabajo de la GPC para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria

Cristina Abad Sanz. Enfermera. Equipo de Atención Primaria del C. S. José Mª Llanos. Madrid
Josep Artigás Pallares. Neuropediatra / Psicólogo. Hospital de Sabadell. Barcelona
Diana Milena Bohórquez Ballesteros. Psicóloga. Universidad de Salamanca. Becaria en el Instituto Universitario de Integración en la Comunidad (INICO). Salamanca
Ricardo Canal Bedia. Psicólogo. Universidad de Salamanca. Profesor Titular de Trastornos del Comportamiento. INICO. Universidad de Salamanca
Ángel Díez Cuervo. Neurólogo / Psiquiatra. Asesor Médico de las Asociaciones APNA-FESPAU y JARES. Madrid
Mª Inmaculada Dorado Siles. Enfermera especialista en Salud Mental. Unidad de Salud Mental Infantil. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla
Cristina Espeso Sanz. Representante de Pacientes. Federación Española de Asociaciones de Padres/Tutores de Personas con Autismo-FESPAU. Madrid
José Galbe Sánchez-Ventura. Pediatra. Equipo de Atención Primaria del C. S. Torrero La Paz. Zaragoza
Javier Gracia San Román. Médico Medicina Preventiva y Salud Pública. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS). Agencia Laín Entralgo. Consejería de Sanidad. Madrid
Juana María Hernández Rodríguez. Psicóloga. Equipo Específico de Alteraciones Graves del Desarrollo de la Consejería de Educación de la Comunidad Autónoma de Madrid
Raquel Luengo González. Enfermera / Antropóloga. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS). Agencia Laín Entralgo. Consejería Sanidad. Madrid
Francisca Menchero Pinos. Pediatra. Equipo de Atención Primaria del C. S. José Mª Llanos. Madrid
Ruth Vidriales Fernández. Psicóloga. Representante de Pacientes. Confederación Autismo España-CAE. Madrid

Coordinación

Javier Gracia San Román y Raquel Luengo González. Técnicos de la Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS). Madrid

Revisión externa

Rosario Alonso Cuesta. Psiquiatra Infantil. Unidad de Salud Mental Infantil. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla
Celso Arango López. Psiquiatra infanto-juvenil. Atención Médica Integral de los Trastornos del Espectro Autista (AMI-TEA). Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid
Leticia Boada Muñoz. Psicóloga. Atención Médica Integral de los Trastornos del Espectro Autista (AMI-TEA). Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

Mercedes Elizalde Usechi. Pediatra. Centro de Salud de Orcoyen. Navarra
Soledad Estébanez Ruiz. Pediatra. Centro de Salud Los Cubos. Burgos
Emilio Fernández Alvarez. Neuropediatra. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona
María Frontera Sancho. Psicóloga y Pedagoga. Universidad de Zaragoza. Profesora Titular de la Facultad de Educación. Zaragoza
Carlos García Gil. Padre de un niño con TEA. Madrid
Santiago García-Tornel Florensa. Pediatra. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona
Francisco Gonzalez Ramos. Médico de Familia. Centro de Salud Villares de la Reina. Salamanca
Manuel Ángel Herrera Martiache. Médico de Familia. Centro de Salud Villares de la Reina. Salamanca
Mª Concepción Martín Arribas. Enfermera. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid
Mara Parellada Redondo. Psiquiatra infanto-juvenil. Atención Médica Integral de los Trastornos del Espectro Autista (AMI-TEA). Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid
José Luís Peña Segura. Neuropediatra. Hospital Miguel Servet. Zaragoza
Pedro Manuel Ruiz Lázaro. Psiquiatra infanto-juvenil. Hospital Clinico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza
Nieves Ines Sanchez-Camacho Gomez-Cambronero. Trabajadora Social. Equipo de Atención Primaria del C. S. José Mª Llanos. Madrid
Javier Tamarit Cuadrado. Psicólogo. Responsable de Calidad de la Confederación Española de Organizaciones a favor de las Personas con Discapacidad Intelectual Madrid

Sociedades Colaboradoras

Esta GPC cuenta con el respaldo de las siguientes sociedades:
Asociación Española de Profesionales del Autismo-**AETAPI**
Asociación Española de Pediatría en Atención Primaria-**AEPAP**
Federación Española de Asociaciones de Padres/Tutores de Personas con Autismo-**FESPAU**
Confederación Española de Organizaciones a favor de las Personas con Discapacidad Intelectual-**FEAPS**
Sociedad Española de Neurología Pediátrica- **SENP**
Federación Española de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y de Atención Primaria-**FAECAP**
Confederación Autismo España-**CAE**
Asociación Nacional de Enfermería de Salud Mental-**ANESM**
Asociación Española de Psiquiatría del Niño y el Adolescente-**AEPNYA**
Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria- **semFYC**

Declaración de interés: Todos los miembros del Grupo de Trabajo han realizado la declaración de interés tal y como se refleja en el Anexo 11.

Preguntas para responder

Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones

- ¿Cuál es la definición de los TEA?
- ¿Cuál es la etiología de los TEA?
- ¿Cuál es la co-morbilidad de los TEA?
- ¿Cuales son las manifestaciones clínicas de los TEA?
- ¿Cuál es la clasificación de los TEA?

Criterios diagnósticos

- ¿Cuáles son los criterios diagnósticos de los TEA?
- ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM-IV-TR o CIE-10 para el diagnóstico de los TEA?

Detección precoz

- ¿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?

Estrategias de manejo de sospecha de TEA en AP

- ¿Cuáles son los pasos a seguir ante la sospecha de TEA? ¿Cuáles son los criterios de derivación de los TEA? - algoritmo

Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres

- La información que se da a los padres de un niño con sospecha de TEA, ¿modifica su satisfacción y su capacidad de afrontamiento del problema?
- ¿Cuáles son los aspectos a tener en cuenta en relación a los padres al proporcionar la información ante sospecha de TEA y tras un diagnóstico de TEA?
- ¿Cuál es la información básica que en AP se debe proporcionar a los padres de niños con sospecha de TEA o recientemente diagnosticados de TEA?

Estrategias para el seguimiento de niños con TEA en AP

- ¿Cómo planificar la consulta en AP de los niños con TEA en AP?
- ¿Qué aspectos deben ser explorados/seguidos en la consulta de AP de los niños con TEA?

Recomendaciones

Criterios diagnósticos

C	Se recomienda a los profesionales implicados en la detección de niños con TEA, sobre todo a aquellos con poca experiencia, usar los manuales diagnósticos del DSM-IV-TR y/o CIE-10

Detección Precoz

C	Se recomienda la detección precoz de niños con TEA como parte del proceso de atención del niño sano
D	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
D	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)

Señales de alerta

D , √	Los profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños sanos teniendo en cuenta las “señales de alerta” propuestas (ANEXO 4): - señales de alerta inmediata - compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad

Alerta de los padres

C	Las preocupaciones o alarma de los padres con respecto al desarrollo de sus hijos deben valorarse tanto como la propia presencia de rasgos anormales
C	Aprovechar cualquier visita (de seguimiento rutinaria o por enfermedad) para consultar a los padres las preocupaciones o problemas respecto al desarrollo de sus hijos
√	Los profesionales pueden utilizar los ítems de la escala PEDS para orientar las preguntas sobre las preocupaciones de los padres (ANEXO 5)

Escalas de evaluación de sospecha de TEA

C	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, C	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, C	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)

Seguimiento en grupos de riesgo

C, D	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, padres con antecedentes de psicosis esquizofrénicas o afectiva y antecedentes familiares de TEA (hermanos con TEA)
C	Los profesionales deberán seguir de forma exhaustiva, el desarrollo de aquellos hermanos de los niños con TEA por ser población de riesgo

Edad mínima de sospecha

C	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

Información a los padres ante sospecha de TEA

√	Los profesionales deben proporcionar información a los padres sobre lo que es un desarrollo adecuado del niño
D	Se recomienda atender siempre a cualquier preocupación que pudieran tener los padres sobre el comportamiento o desarrollo de sus hijos para mejorar su satisfacción con el trato recibido por el profesional
Q	Se debe tener presente que los padres primerizos o sin referentes previos pueden presentar mayor dificultad para detectar trastornos en el desarrollo de sus hijos
√	Ante la sospecha de TEA, se debe *alertar* a los padres pero *sin alarmarles*, haciéndoles conscientes de la importancia de una valoración inmediata
√	Los profesionales deberán facilitar correctamente la información, para ayudar a los padres a darse cuenta de los problemas de su hijo, ya que algunas familias tienen dificultades para reconocer, comprender y aceptar el trastorno, especialmente cuando los profesionales les están dando información completamente inesperada
√	Se recomienda NO UTILIZAR los términos “trastorno” o “autismo” (puesto que aún no se ha hecho un diagnóstico), y expresarse en términos como: su hijo/a “parece” no tener un desarrollo comunicativo y social adecuados para su edad
√	Se debe actuar ante los sentimientos de miedo y negación de los padres siendo positivo, sin juzgar y escuchando activamente sus preocupaciones sobre la derivación a Atención Especializada
D	Ante cualquier sospecha de TEA, se debe ser agil y dar información sobre el proceso diagnóstico (derivación), para aumentar la satisfacción sobre el proceso diagnóstico y la confianza de los padres y disminuir su incertidumbre (ANEXO 8)

√	El Equipo de Atención, en especial el trabajador social, debe ejercer un papel "facilitador" a la hora de proporcionar e interpretar la información de manera conjunta con las familias

Información a los padres tras diagnóstico de TEA

Q	Los profesionales deben aceptar y comprender las primeras emociones resultantes del diagnóstico como parte del proceso de aceptación de la nueva realidad
D	Los profesionales deben proporcionar información objetiva y sencilla a los padres sobre lo que son los TEA, su etiología, y responder ante cualquier duda o consulta que pudieran solicitar, para que puedan controlar la situación cuanto antes y aumentar su capacidad de afrontamiento (ANEXO 9)
D	Los profesionales deben estar atentos ante los fenómenos de sobrecarga, depresión y estrés del cuidador principal, habitualmente la madre
Q	Los profesionales deben ser positivos en los mensajes que se trasmiten para que el proceso de adaptación y aceptación de las familias sea efectivo, ya que deben reconstruir su conceptualización social de lo que significa tener un hijo con autismo, así como adquirir habilidades de manejo
√	El Equipo de Atención, en especial el trabajador social, debe ejercer un papel "facilitador" a la hora de proporcionar e interpretar la información de manera conjunta con las familias

Manejo y seguimiento de los niños con TEA en AP

√	Los profesionales deberán tener en cuenta la sintomatología y los trastornos conductuales de los niños con TEA para preparar, en coordinación con los padres, las consultas del niño y prevenir confusión o sobreestimulación y posibles problemas de salud o hábitos de riesgo
C	Se recomienda filiar a los niños con TEA en cuanto al nivel madurativo (cociente intelectual o nivel de desarrollo) por ser un importante factor pronóstico, que condiciona la evolución global (aprendizajes, comunicación, habilidades sociales)
C	Los profesionales pueden utilizar intervenciones con apoyo visual como el uso de pictogramas, viñetas, imitación en muñecos, para apoyar los procesos de comunicación en los niños con TEA. Ej: para mostrarles el instrumental, procedimientos y técnicas, exploración del dolor y otros síntomas
D	Los profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos para comunicar previamente al niño lo que se le va a hacer, y utilizar órdenes directas cuando hay que solicitarles algo, utilizando la ayuda de los padres para entenderles y comunicarse
√	En la consulta de niños con TEA, los profesionales de AP deberían tener en cuenta: - Coordinarse con los padres para que éstos anticipen la consulta al niño -Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si ésta está llena con otros pacientes - Confie en el criterio de manejo de los padres - Procure recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo - Los refuerzos con premios (juguetes, pegatinas y otros) pueden facilitar futuras visitas - En el caso de necesitar un determinado procedimiento que implica contacto físico hay que valorar el riesgo/beneficio de realizarlo. Por ejemplo, extracción sanguínea, donde habría que prepararle en la medida de lo posible, flexibilizar normas como permitir el acompañamiento de los padres, o adaptar el procedimiento si fuera necesario

	- Se debe estar atento a los trastornos de sensibilidad y de conducta para detectar: síntomas enmascarados como el dolor, determinados hábitos nocivos o peligrosos como inhalar o ingerir sustancias tóxicas, autoagresiones - Ajustar el formato de la medicación a las preferencias del niño en la medida de lo posible (ej. jarabes en vez de comprimidos)
D	Los profesionales deberán vigilar el estado nutricional de los niños con TEA, recomendando suplementos dietéticos si fuera necesario o incluso derivando
D	Los profesionales deberán manejar los problemas gastrointestinales de los niños con TEA de la misma manera que en niños sin TEA, teniendo en cuenta que la existencia de problemas digestivos funcionales (estreñimiento, alteraciones del ritmo intestinal, y otros) puede tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas que en población sin TEA
√	Los profesionales deben informar a los padres sobre hábitos saludables como la dieta o el ejercicio y la realización de actividades de ocio y tiempo libre, seleccionando aquellas que, dentro de las posibilidades familiares y la oferta comunitaria, proporcionen mayor disfrute y bienestar al niño
D	Se deberán vigilar la higiene bucal de los niños con TEA. En caso de que se comiera la pasta dentrífica, recomendar una sin flúor. Las asociaciones de pacientes y padres pueden orientar sobre qué dentistas tienen experiencia atendiendo a niños con autismo, ya que en ocasiones pueden ser necesarias algunas adaptaciones en los procedimientos. Lo mismo ocurre si precisa revisión oftalmológica
B	Todos los niños con TEA deben seguir el calendario vacunal indicado al igual que el resto de los niños, incluyendo la vacunación de la triple vírica (Rubéola, Sarampión y Paperas). Los profesionales deberán informar de la importancia de ello a los padres
C	Los profesionales de Atención Primaria deben vigilar la presencia de trastornos del sueño
C	Los profesionales deberán informar a los padres de que no existe evidencia de que los TEA estén relacionados con trastornos digestivos
A,B	Los profesionales deberán informar a los padres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6 + magnesio, acidos grasos Omega-3, dimetilglicina, oxígeno hiperbárico y musicoterapia, para el tratamiento específico de los TEA
C,D	Los profesionales deberán informar a los padres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia
√	Los profesionales deben informar a los padres de que existen en la actualidad determinados “tratamientos alternativos” que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos, por lo que se les recomienda tengan en cuenta sólo aquellas intervenciones recomendadas por los profesionales

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[1]. 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)[2]. 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"*[3]: 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)*[4] y el *Libro Blanco de la Atención Temprana*[5], 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)[6]. 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[7]. 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[8].

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[9,10].

La diversidad de manifestaciones clínicas que pueden presentarse en el TEA dificulta la detección precoz de sintomatología compatible con dichos trastornos[11], 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[12].

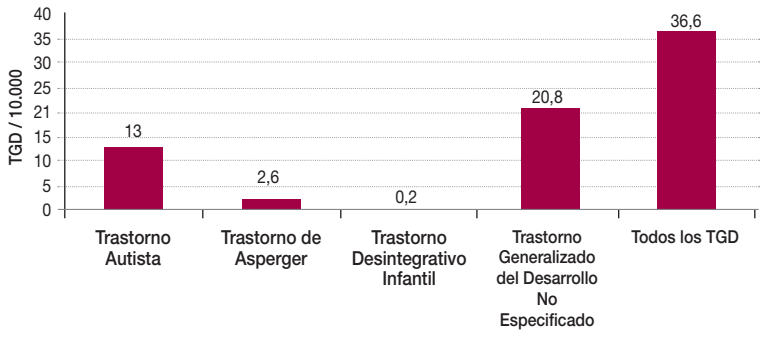
El presente documento constituye la versión *completa* de la *"Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastorno del Espectro Autista (TEA) en Atención Primaria (AP)"*. La Guía de Práctica Clínica (GPC) está estructurada por capítulos en los que se da respuesta a las preguntas que aparecen 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[13]. 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[14-17]. 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.

Figura 1. Prevalencia de los Trastornos Generalizados del Desarrollo - TGD / 10.000*



* Datos de Fombonne[15]

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[18]; o el estudio de Kent (Reino Unido) con una prevalencia de 82,2 por 10.000 para todo el espectro autista[19].

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 tratornos[20]. 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[15].

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[10,21,22]. 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[23].

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[24,25].

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[26].

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)[17].

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%)[27]. 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)[28]. 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[29]. 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[29].

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[23].

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[30,31].

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[32,33]. De igual forma es común que se desconozcan qué instrumentos o escalas son útiles para detectar precozmente los TEA. En un informe[30] 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[34] 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[35]. 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[36,37]. 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[30]. La angustia e incertidumbre con que se vive ese periodo es muy importante[38,39].

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[40]. 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[10,41,42], 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[43,44].

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[40].

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[45]. 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)[46]:

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

• previenen o rectifican diagnósticos erróneos • reduce incertidumbres de los padres • ayuda a la identificación de opciones de educación • ayuda en la orientación profesional, e identifica servicios que faciliten dicha elección • proporciona acceso a recursos, apoyo y servicios • posibilita el consejo genético a las familias • posibilita soporte ambiental adecuado • facilita el contacto con otras personas o familiares con TEA	• ayuda a identificar necesidades de apoyo familiar • ayuda a las personas con TEA a entenderse a sí mismos y a otras personas • ayuda a otras personas a entender a las personas con TEA, incluyendo familiares, parejas y la sociedad • previene problemas futuros de comorbilidad • reduce el aislamiento • orienta la identificación del fenotipo más amplio de TEA en miembros familiares

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"[5]. En la mayoria 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.

2. Alcance y objetivos

El objetivo principal de esta guía es facilitar que los profesionales sanitarios de Atención Primaria sean capaces de detectar precozmente y realizar el seguimiento de niños con TEA de acuerdo a recomendaciones basadas en la evidencia científica.

Los aspectos abordados en la guía se traducen en los siguientes objetivos específicos:

- Conseguir que en AP los pediatras y médicos de familia sean capaces de identificar de forma precoz en niños alteraciones del desarrollo y concretamente signos de sospecha de trastornos del espectro autista, y procedan a una adecuada derivación a atención especializada.
- Facilitar que el personal de enfermería de Atención Primaria e incluso otros profesionales relacionados con la detección precoz (personal docente, orientadores), sean capaces de reconocer precozmente los signos de alerta propios de una alteración del desarrollo y concretamente de un trastorno del espectro autista.
- Proporcionar a los profesionales sanitarios de Atención Primaria la información adecuada a suministrar a la familia ante un caso de sospecha de TEA que precise derivación y tras el diagnóstico confirmado.
- Capacitar a los profesionales de AP para actuar de forma coordinada y eficaz (cada uno según sus funciones profesionales) a la hora de realizar el seguimiento de los niños con TEA en AP.

Con estos objetivos se pretende mejorar los canales de comunicación entre AP y AE para facilitar un diagnóstico temprano y agilizar un plan asistencial personalizado, esperando mejorar así la calidad de vida no solo de los pacientes, sino también de sus familias.

La guía considera, dentro de los TEA: el trastorno autista, el trastorno generalizado del desarrollo no especificado, el trastorno de Asperger, el trastorno de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia; teniendo en cuenta que éstos están dentro de la categoría de trastornos generalizados del desarrollo (TGD) según la clasificación diagnóstica del DSM-IV-TR. El DSM-IV-TR denomina los TEA como TGD, por lo que ambas denominaciones son equivalentes. Actualmente, la mayoría de los autores no consideran dentro de los TEA el trastorno de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia por sus características clínicas especiales, sin embargo, dado el alcance de esta guía, se considerarán dentro del TEA todos los TGD.

Esta guía se centra en niños de 0 a 6 años de edad, periodo que abarca a la mayoría de los diagnósticos de TEA[47] y que coincide con el periodo de vigilancia de Atención Temprana[5]. Este periodo de tiempo excluye población adolescente y adultos.

Por tanto, la guía se dirige fundamentalmente a los profesionales que trabajan en el ámbito de Atención Primaria (pediatras, médicos de familia, enfermeras, trabajadores sociales). Dado el contenido del documento elaborado, la información será de utilidad para otros profesionales implicados en la detección y atención de los TEA, tanto del ámbito educativo (educadores en general y Equipos de Orientación) como de servicios sociales (Unidades de Atención Temprana).

También se dirige a los padres que acuden a este primer nivel asistencial. Para estos últimos se trata de una herramienta que les permitirá conocer qué son los TEA, el proceso de diagnóstico, mitigar el estrés ocasionado por la incertidumbre y la falta de información, pudiendo manejar información fiable de tal forma que puedan evitarse pautas no avaladas por la evidencia.

Se han tenido en cuenta los recursos con los que se dispone actualmente en AP antes de la elaboración definitiva de las recomendaciones. Esta guía no abordará aspectos relativos al tratamiento de los TEA, disponible en otros trabajos[48]. Dada la diversidad de los cuadros clínicos, la guía tampoco emite recomendaciones sobre problemas que pueden estar asociados al TEA como el manejo de la epilepsia, hiperactividad, ansiedad, depresión, trastorno del sueño, trastornos alimenticios, agresividad, autolesiones, rituales obsesivos, déficit de atención y otros.

Al tratarse esta guía de un trabajo con un enfoque nacional, no se abordan temas relacionados con la organización de los servicios sanitarios de forma particular, si bien se tratan de establecer unas recomendaciones básicas sobre criterios de derivación a atención especializada, por lo que la guía también se difundirá entre otros profesionales relacionados con la atención de los TEA.

3. Metodología

La metodología empleada se recoge en el *Manual de elaboración de GPC* del Ministerio de Sanidad y Consumo[13].

Los pasos que se han seguido son:

- Constitución del grupo elaborador de la guía, integrado por profesionales de: Atención Primaria (pediatras, médicos de familia y enfermeras), Atención Especializada (neuropediatras, psicólogos y psiquiatras infanto-juveniles) y técnicos de la Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS); además, en la elaboración de esta guía se ha contado con la participación de dos representantes de pacientes con TEA dentro del propio grupo elaborador, desde las primeras fases de trabajo.
- Constitución de un subgrupo, con miembros del grupo de la guía, para la elaboración de la versión dirigida al paciente.
- Delimitación del alcance y objetivos de la guía.
- Formulación de preguntas clínicas siguiendo el formato Paciente/Intervención/Comparación/Outcome o resultado (PICO).
- Búsqueda bibliográfica en: Medline, Embase, Pascal Biomed, Cochrane Plus, DARE, HTA, Clinical Evidence, INAHTA, NHS, PsycINFO, EED, CINDOC. Idiomas: español, inglés. Población de estudio: niños de 0-6 años. Limitación de año de publicación: solo para estudios primarios. En primer lugar se realizó una búsqueda para localizar guías de práctica clínica (GPC), y se evaluó su calidad utilizando el instrumento de evaluación de GPC elaborado por la colaboración internacional -Appraisal of Guidelines Research and Evaluation (AGREE). Se han incluido como fuente secundaria de evidencia dos GPC para ayudar a responder algunos apartados de la guía, una de Nueva Zelanda (2008) y otra de SIGN (2007). En una segunda fase se ha realizado una búsqueda de revisiones sistemáticas, metaanálisis e informes de evaluación en las bases de datos mencionadas anteriormente. En una tercera fase, se ha realizado una búsqueda ampliada de estudios primarios (ensayos clínicos, estudios observacionales, estudios de pruebas diagnósticas y de pronóstico).
- Evaluación de la calidad de los estudios y resumen de la evidencia para cada pregunta siguiendo las recomendaciones de SIGN (Scottish Intercollegiate Guidelines Network) para estudios de intervención y de NICE (National Institute for Clinical Excellence) para estudios de diagnóstico.
- Formulación de recomendaciones basada en la "evaluación formal" o "juicio razonado" de SIGN (Anexo 1). Las recomendaciones controvertidas o con ausencia de evidencia se han resuelto por consenso del grupo elaborador.
- Se realizó una revisión externa de la guía por un grupo de profesionales seleccionados por su conocimiento sobre la metodología en la elaboración de guías, la patología abordada y el ámbito de aplicación.
- Han participado las siguientes Sociedades Científicas implicadas: Asociación Española de Profesionales del Autismo (AETAPI), Asociación Española de Pediatría en Atención Primaria (AEPAP), Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y de Atención Primaria (FAECAP), Sociedad Española de Neurología

Pediátrica (SENP), Federación Española de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y de Atención Primaria (FAECAP), Asociación Nacional de Enfermería de Salud Mental (ANESM), Confederación Española de Organizaciones a favor de las Personas con Discapacidad Intelectual (FEAPS), y la Asociación Española de Psiquiatría del Niño y el Adolescente (AEPNYA). Para la participación de pacientes se ha contado con la Confederación de Autismo de España (CAE) y con la Federación Española de Asociaciones de Padres/Tutores de Personas con Autismo (FESPAU). Todas las sociedades están representadas por alguno de los miembros del grupo elaborador o por los revisores externos.

- En www.guiasalud.es está disponible 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).

Actualización de la GUÍA

La UETS, responsable de la publicación de la GUÍA, será también la encargada de la actualización de la misma en un plazo de 3 a 5 años, o con anterioridad, en función de la nueva evidencia disponible. Esta actualización se realizará a través de la incorporación de búsquedas bibliográficas actualizadas, y sobre todo centradas en aquellos aspectos en que las recomendaciones pudieran ser modificadas sustancialmente. La metodología para llevar a cabo este proceso de actualización está reflejada en el *Manual Metodológico para la Actualización de las Guías de Práctica Clínica,* disponible en *www.guiasalud.es*.

4. Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones

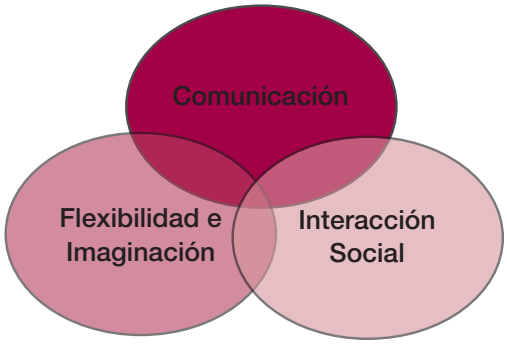
Preguntas para responder:

- ¿Cuál es la definición de los TEA ?
- ¿Cuál es la etiología de los TEA?
- ¿Cuál es la co-morbilidad de los TEA?
- ¿Cuales son las manifestaciones clínicas de los TEA?
- ¿Cuál es la clasificación de los TEA?

4.1. Definición

Los TEA se definen como una disfunción neurológica crónica con fuerte base genética que desde edades tempranas se manifiesta en una serie de síntomas basados en una tríada de trastornos (tríada de Wing[49]) (ver figura 2) en la interacción social, comunicación y falta de flexibilidad en el razonamiento y comportamientos (descritas en el DSM-IV-TR)[6]. El grado de gravedad, forma y edad de aparición de cada uno de los criterios va a variar de un individuo a otro, definiendo cada una de las categorías diagnósticas. A pesar de las clasificaciones, ninguna persona que presenta un TEA es igual a otro en cuanto a características observables.

Figura 1. Triada de Wing[49]



4.2. Etiología

El autismo es un trastorno cerebral complejo que afecta a la coordinación, sincronización e integración entre las diferentes áreas cerebrales. Las alteraciones esenciales de estos

trastornos (interacciones sociales, comunicación y conductas repetitivas e intereses restrictivos) se justifican por múltiples anomalías cerebrales, funcionales y/o estructurales, que no siempre son las mismas[50]. Este planteamiento proporciona el creciente interés por el concepto del autismo como un espectro de trastornos, que puede abarcar distintos fenotipos conductuales, con diferentes grados de intensidad entre las personas que los presentan, así como durante la evolución, que dependen de las diversas áreas cerebrales involucradas, con la posibilidad de ser etiológicamente distintas.

Esta complejidad de manifestaciones clínicas sugiere la existencia de una multicausalidad. Los avances más recientes indican la importancia de los factores genéticos y de algunos posibles factores ambientales que dan lugar a alteraciones cerebrales muy tempranas.

La hipótesis más aceptada es que los trastornos esenciales de los TEA se originan durante el embarazo (se sugiere antes del 6º mes), por lo que suelen estar ya presentes en el nacimiento, y se manifiestan cuando interfieren con el curso normal del desarrollo.

Los TEA, por tanto, tienen una heterogeneidad etiológica primaria, no siempre la misma en todas las familias y personas afectadas, en la que pueden influir factores ambientales, sobre todo en los primeros meses del embarazo, dando lugar al trastorno nuclear con distinta amplitud y gravedad, dependiendo de los factores (genéticos y ambientales) que participan[51-54].

Factores genéticos

Se acepta que "el autismo es el trastorno más genético de los síndromes neuropsiquiátricos" y que es, primordialmente, la consecuencia de la alteración de un conjunto de genes interdependientes, distribuidos en distintos puntos del genoma, siendo necesaria la participación de un número mínimo de genes, aunque no siempre coincidentes, para su desarrollo y aparición[55].

Los resultados sobre exploraciones de genoma completo apoyan la hipótesis de que la persona debe de heredar, al menos, de 15 a 20 genes (heterogeneidad genética), que interactúan de manera sinérgica para expresar el fenotipo completo del autismo[56]. De esos genes, unos actuarían en todos los casos y otros en distintas combinaciones que influirían en las variaciones familiares y en la gravedad o la expresión del fenotipo. La hipótesis propuesta es que cada uno de los genes que intervienen aporta una pequeña cantidad de riesgo para el trastorno y que, sólo cuando esa cantidad supera un umbral determinado, la persona presenta el fenotipo completo[57]. Otros aspectos genéticos que concurren en el autismo son: carácter cuantitativo, poligenicidad y pleiotropismo[58,59]. El conjunto de estas características genéticas, además de favorecer la comorbilidad, explica el extenso espectro fenotípico que suelen mostrar estos trastornos. Además, el balance entre rasgos cuantitativos desfavorables y rasgos cuantitativos protectores contribuye a comprender la gran variabilidad entre miembros de una misma familia para cualquiera de los rasgos propios del autismo. La situación se complica más todavía, si se tiene en cuenta que la expresividad de los rasgos cuantitativos, tanto positivos como negativos, tiene una fuerte influencia ambiental.

La tasa de recurrencia en hermanos de personas con autismo es del 2,2%, que puede llegar hasta el 8% cuando se incluyen todos los TEA[17,60-64], lo que significa unas 50-75 veces el riesgo de la población general[65,66]. Los estudios sistemáticos realizados en gemelos concluyen que los gemelos monocigóticos (MC) tienen una tasa de concordancia (probabilidad de que ambos hermanos tengan autismo) superior al 60% para el síndrome completo[67-71]. Además, se

ha comprobado que los MC que no son concordantes con el autismo, tienen trastornos cognitivos, alteraciones del lenguaje y /o anomalías sociales en un grado muy elevado, pudiendo llegar hasta el 76% respecto del 10% en los dicigóticos[70,72]. Estas observaciones permiten concluir que el autismo es un trastorno poligénico en el que las interacciones entre varios genes pueden dar lugar al fenotipo característico de los TEA en grados de intensidad variable[65,73].

Los estudios del cariotipo han permitido observar que la práctica totalidad de los cromosomas se encuentra implicada en un 5-9% de las personas con autismo[60,74-78]. En toda persona con autismo se está explorando específicamente la presencia de "cromosoma X-frágil".

Además del cariotipo, existen nuevas tecnologías genéticas (genética molecular, estudios de ligamento, polimorfismos, hibridación fluorescente in situ (FISH), microarrays de hibridación genómica comparada del genoma completo (CGH-arrays) y, más recientemente, técnicas de ampliación múltiple dependiente de ligamento (MLPA)), usadas como pruebas complementarias en el proceso diagnóstico para detectar los síndromes/trastornos asociados.

Se han realizado numerosos estudios en grupos de familias múltiples y de exploraciones del genoma completo[56,79-89] que han sugerido diferentes regiones, de casi todos los cromosomas, en las que pueden encontrarse loci y genes implicados en la etiología del autismo.

En un 5-8% de las personas con autismo, se documentan trastornos monogénicos con características geno y fenotípicas específicas, asociadas a un trastorno biológico que permiten su individualización[51,52,54,90,91]. Entre ellos, se incluyen (Tabla 2)[92-114]:

Tabla 2: Trastornos genéticos y autismo

• síndrome de Aarskog	• síndrome de Lange
• síndrome de Angelman	• síndrome de Lesch-Nyhan
• síndrome de Apert	• síndrome de Lujan-Fryns
• síndrome de Cohen	• síndrome de Moebius
• síndrome de Cowden	• neurofibromatosis tipo 1
• esclerosis tuberosa	• síndrome Noonan
• síndrome de Cornelia de Lange	• síndrome de Prader-Willi
• síndrome velocardio facial	• síndrome de Rett
• fenilcetonuria	• síndrome de Rubinstein-Taybi
• enfermedad de Steinert	• síndrome de Smith-Lemli-Opitz
• distrofia muscular progresiva	• síndrome Smith-Magenis
• enfermedad de Duchenne	• síndrome de Timothy
• síndrome de Headd	• síndrome de Sotos
• hipomelanosis de Ito	• síndrome de Williams
• síndrome de Joubert	• síndrome de X-frágil

Epilepsia y autismo

La epilepsia es un trastorno asociado en un alto porcentaje de personas con autismo, con dos picos importantes de incidencia, antes de los cinco años y a partir de la pubertad-adolescencia, dependiendo de diversos factores (alteración orgánica cerebral, regresiones evolutivas, asociación de discapacidad intelectual grave, determinadas anomalías genéticas…) que puede causar una neuropatología más amplia con autismo asociado a epilepsia y, en la mayoría de las ocasiones, también asociado a discapacidad intelectual.

El EEG no es una prueba indicada como examen de rutina en niños con autismo primario sin historia ni sospecha clinica de crisis epilepticas, porque no aporta datos diagnósticos, pronósticos ni terapeúticos. Sin embargo, puede ser útil, cuando exista historia clínica o sospecha de crisis epilépticas, y/o necesidad de descartar o filiar la sospecha de síndromes específicos.

De entre todos los cuadros de epilepsia y síndromes epilépticos[115], el que adquiere mayor interés es el síndrome de West (SW). Un porcentaje importante de niños/as con SW (hasta el 16%)[116] desarrolla autismo y otro alto porcentaje de niños con autismo (12-15%)[117] presentan crisis epilépticas en la primera infancia, sobre todo SW, sin que esté aclarado si es el SW o la etiología de éste (complejo esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, fenilcetonuria, entre otros) los causantes del autismo, siendo aún mayor el porcentaje de niños con SW y afectación bitemporal (71%) el que evoluciona a autismo[53].

El síndrome de Landau-Kleffner, afasia adquirida con epilepsia, es un tratorno neurológico que debe diagnosticarse sólo cuando el niño presenta dos síntomas esenciales (100% de los casos): una afasia adquirida que, inicialmente, corresponde a una agnosia auditiva verbal y alteraciones específicas en el EEG. El 75% presenta crisis epilépticas entre los 5-7 años, que desaparecen alrededor de los 10-15 años, y una conducta excitada y desorganizada, pero sin las características patognomónicas del autismo. La OMS en la CIE-10 (1992) puntualiza que la afasia adquirida con epilepsia y el trastorno autista son dos trastornos clínicos con criterios diagnósticos excluyentes[118,119].

Alteraciones neuroquímicas

Dado que cada vez se acepta más que el TEA puede estar propiciado por anomalías neuroquímicas, que alteran o modifican la maduración del SNC en alguna etapa del desarrollo temprano, se plantean posibles correlatos neuroquímicos de la serotonina, la oxitocina, la dopamina, la noradrenalina y la acetilcolina[120,121].

Alteración de la función inmune

El papel potencial de los autoanticuerpos maternos en la etiología de algunos casos de autismo ya ha sido propuesto. Trabajos recientes, indican que la presencia de autoanticuerpos IgG en el plasma materno durante el embarazo contra proteínas del cerebro fetal, junto con la labilidad genética, puede dar lugar a una regresión global del neurodesarrollo que conduce al desarrollo de autismo de inicio temprano[122-124].

Factores ambientales

Como se ha descrito, aunque los factores genéticos son prioritarios en la etiología de los TEA, no deben ser los únicos factores causales, sugiriendo que deben existir factores ambientales, que actuando sobre el genotipo, dan lugar al fenotipo característico de los TEA. La respuesta específica de una persona frente a su ambiente depende de su genoma y la expresión del genoma de una persona está condicionada por el ambiente; es decir, los factores genéticos y los ambientales están en una situación de reciprocidad, no de oposición.

Complicaciones obstétricas. La mayoría de las complicaciones obstétricas suelen ser una consecuencia de anomalías propias del feto adquiridas en las primeras etapas

del desarrollo embrionario, más que la causa del autismo, como sucede en un elevado porcentaje de partos distócicos de niños sin autismo[125]. No obstante, este factor ambiental, sin ser la causa básica del autismo, puede ser un agravante global por los posibles trastornos asociados (discapacidad intelectual, crisis epilépticas, trastornos de conducta, y otros) debido a la interacción genética.

Enfermedades infecciosas. En general, no hay evidencia de inflamación o respuestas histológicas a infecciones, o de desmielinización en el SNC de las personas con TEA, consecutivas a infecciones.

Vacuna triple-vírica (sarampión, parotiditis, rubéola). Los numerosos estudios epidemiológicos realizados no han probado una relación causal entre la vacuna triple-vírica, la "colitis autista" y los TEA, y no apoyan la hipótesis propuesta de una asociación entre la vacuna y TEA. Los investigadores del Cochrane Vaccines Field, tras la revisión de 139 estudios realizados sobre la vacuna trivalente, concluyen que no se hallaron pruebas creíbles acerca de una relación entre la vacuna triple con el autismo[126].

Opiáceos cerebrales exógenos (gluten y caseína). Se ha demostrado la inconsistencia de las teorías que afirman que los niños con autismo metabolizan de manera incompleta los productos metabólicos del gluten y la leche, por lo que no se justifica el uso de las dietas libres de gluten y caseína"[127].

Exposición al mercurio (Hg). Relacionada con la teoría de la vacuna triple-vírica surgió la hipótesis de que el Hg, que llevaba como preservante, era un factor causal del autismo. Numerosos estudios no han podido confirmar esta conclusión. Es importante destacar que la eliminación del tiomersal (etilmercurio) de las vacunas no ha proporcionado una disminución de la prevalencia de autismo.

Enfermedades tóxicas. Se ha estudiado la exposición intra-utero a diversos agentes tóxicos que pueden alterar el neurodesarrollo y generar fetopatías de tipo autista. Entre ellas, el ácido valproico y otros antiepilépticos, la cocaína, el alcohol, la talidomida (aunque es un fármaco contraindicado en las embarazadas, desde hace décadas), el plomo, la exposición crónica de la madre y el feto a niveles bajos de monóxido de carbono y otros, con conclusiones no siempre coincidentes.

Miscelánea. También se han planteado teorías sin ninguna base científica como: sustancias químicas e industriales presentes en el medio ambiente, que han entrado en la cadena alimentaria, uso de champús para animales domésticos utilizado por madres embarazadas, efectos químicos de la lluvia, exposición a la TV, sustancias químicas de la casa, la falta de vitamina D por escasa exposición al sol, nacimiento en primavera, riesgo en padres mayores de 40 años, padres científicos, ingenieros, físicos y matemáticos, candidiasis, enfermedad de Borna, clostridia en heces, disfunción de la metalotioneína, la incapacidad para metabolizar aminas fenólicas, factores endocrinos (aumento de estrógeno, progesterona, testosterona en líquido amniótico).

4.3. Comorbilidad y autismo sindrómico

En general, cuando se habla de autismo sin otra especificación, se hace referencia al autismo idiopático o primario, sin síndromes asociados. En todos los casos de TEA el diagnóstico se realiza a través de la observación directa de las alteraciones del compor-

tamiento ya que no existe ningún marcador biológico específico para el autismo. Las pruebas complementarias que se solicitan vienen determinadas por la búsqueda de una etiología específica o síndrome asociado, dando lugar a un portador de un "síndrome doble", es decir, estos niños poseerían dos diagnósticos, el correspondiente al TEA y el de la patología asociada[51]. Hablamos por tanto de "autismo sindrómico" cuando la persona afectada de TEA posee además algún síndrome asociado. Cuando una enfermedad o síndrome se presenta asociado al autismo no significa necesariamente que exista una relación etiológica entre ambos problemas, por lo que sólo se puede considerar un caso de autismo secundario si se puede determinar un nexo causal entre ambos trastornos.

Los niños con TEA pueden presentar asociadas patologías como: diversas metabolopatías, intoxicaciones, infecciones, epilepsia[115,128,129] (prevalencia más alta con respecto a la población general y mucho más elevada en los casos de TEA con discapacidad cognitiva[130]), problemas motores, alteraciones oculares y auditivas, hiperactividad, insomnio, y otras[131,132]. También se han observado la asociación de otros trastornos de salud mental como el trastorno obsesivo compulsivo, la ansiedad, la depresión y otros trastornos del estado del ánimo, sobre todo en pacientes con Trastorno de Asperger o autismo sin discapacidad intelectual asociada, que pueden empezar a manifestarse en la adolescencia[131,133-135].

4.4. Manifestaciones clínicas

En todos los casos se presentan manifestaciones clínicas en varios aspectos de las siguientes áreas: interacción social, comunicación y repertorio restringido de intereses y comportamientos. Las manifestaciones del trastorno suelen ponerse de manifiesto en los primeros años de vida y variarán en función del desarrollo y la edad cronológica de los niños.

En la siguiente tabla se presentan las principales manifestaciones clínicas que definen el TEA, incluyendo los recogidos en los manuales diagnósticos[6], así como otras no claramente expuestas en dichos manuales[136]:

Tabla 3: Manifestaciones clínicas recogidas en los manuales diagnósticos[6]

Interacción social alterada	Bebés: contacto visual, expresiones y gestos limitados. Lo que se traduce a veces en una especie de sordera selectiva ya que no suelen reaccionar cuando se les llama por su nombre. Niños pequeños: falta de interés en ser ayudados, falta de habilidad para iniciar o participar en juegos con otros niños o adultos, juegos en solitario, respuesta inapropiada en las relaciones sociales formales.
Comunicación verbal y no-verbal alteradas	No usan el lenguaje verbal y/o corporal como comunicación funcional, incluso puede existir mutismo en los casos más graves. Algunos niños inician el desarrollo del lenguaje en el primer año de vida pero pueden sufrir una regresión a partir del segundo año y perderlo. Otros en cambio sufren retrasos generalizados en todos los aspectos del lenguaje y de la comunicación (no compensan con gestos o mímica). Cuando el lenguaje está presente existe alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación: ecolalia, confusión de pronombres personales (se refieren a ellos mismos en segunda o tercera persona), repetición verbal de frases o alrededor de un tema particular y anormalidades de la prosodia. Utilizan un lenguaje estereotipado y repetitivo.

Restricción de intereses y comportamientos estereotipados y repetitivos	Preocupaciones absorbentes por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resultan anormales en su intensidad o en su contenido. Es común: la insistencia exagerada en una misma actividad, rutinas o rituales específicos. Tienen escasa tolerancia a los cambios de dichas rutinas. Suelen adquirir manierismos motores estereotipados y repetitivos como sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo.
Otras manifestaciones clínicas comunes y no claramente expuestas en los manuales diagnósticos son[136]:	
Respuesta inusual a los estímulos	Percepción selectiva de determinados sonidos que se traduce en no responder a voces humanas o a su propio nombre y en cambio son extremadamente sensibles a ciertos sonidos, incluso considerados suaves para la mayoría. De igual forma ocurre con determinados estímulos visuales, táctiles, de olor o sabor. Esto se traduce a veces en trastornos de la alimentación por su preferencia o rechazo a determinados sabores o texturas, o rechazo a determinadas prendas de vestir por el color y tacto. A veces disfunción grave de la sensación del dolor que puede enmascarar problemas médicos como fracturas.
Trastornos del comportamiento	A veces muestran dificultad para centrar la atención en determinados temas o actividades que no han sido elegidos por ellos mismos. Algunos niños suelen ser considerados hiperactivos o con problemas de déficit de atención, llegando incluso a niveles significativos de ansiedad. Otros responden a los cambios o frustraciones con agresividad o auto-agresión.
Habilidades especiales	Algunos niños pueden mostrar habilidades especiales en áreas concretas sensoriales, de memoria, cálculo, y otras, que pueden hacer que destaquen en temas como por ejemplo, música, arte o matemáticas.

4.5. Clasificación de los trastornos del espectro autista

Actualmente la terminología de TEA, aunque no existe como término clasificatorio dentro de los manuales DSM-IV o CIE-10, hace referencia a los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD), llegando el primero a utilizarse más ampliamente por la flexibilidad dimensional que el concepto TEA ofrece. El concepto de TEA puede entenderse como un abanico gradual de síntomas, un "continuo" donde en un extremo está el desarrollo totalmente normal y en otro aquellos trastornos generalizados del desarrollo más graves[30]. Este término fue acuñado por Lorna Wing y Judith Gould en 1979 y representa un avance pragmático más que teórico, en tanto en cuanto implica una valoración pormenorizada de todas las capacidades y déficits de los sujetos, con lo que ayuda a definir sus necesidades de apoyo y operativiza el plan de tratamiento individualizado.

Básicamente las dos clasificaciones (CIE-10 y DSM-IV) integran los mismos criterios diagnósticos, sin embargo, los argumentos a favor de usar el termino TEA en lugar de TGD son varios. El término "generalizado" puede resultar confuso o ambiguo, pues implicaría una afectación en todos los aspectos del desarrollo, lo cual no es correcto, ya que algunas personas con autismo tienen un desarrollo ordinario en algunas áreas y afectado en otras.

Los criterios incluidos dentro de la clasificación del DSM-IV son menos específicos que en el CIE-10. Dentro de los desórdenes definidos por el DSM-IV, el autismo es el que

está más definido, mientras que el trastorno de Asperger o el trastorno generalizado del desarrollo no especificado son los menos. De ahí que se originen falsos positivos dentro de estas categorías, lo cual influye a nivel de investigación y de adquisición de servicios sociales y educacionales[137]. Además, las categorías diagnósticas ofrecidas por dichos manuales continúan siendo insuficientes y poco operativas para el diagnóstico diferencial de muchos casos clínicamente "limítrofes".

El grupo elaborador recomienda fundamentalmente el uso de la clasificación CIE-10 (OMS) y/o DSM-IV-TR (American Pschiatric Association) para estos trastornos[6,138,139]. A continuación se presenta una tabla (Tabla 4) de comparación de estas clasificaciones diagnósticas:

Tabla 4: Comparación de clasificaciones diagnósticas CIE-10 y DSM-IV-TR

CIE-10	DSM-IV-TR / DSM-IV-AP-TR
Autismo infantil (F84.0)	Trastorno autista
Síndrome de Rett (F84.2)	Trastorno de Rett
Otros trastornos desintegrativos infantiles (F84.3)	Trastorno desintegrativo infantil
Síndrome de Asperger (F84.5)	Trastorno de Asperger
Autismo Atípico (F84.1)	Trastornos generalizados del desarrollo no especificado (incluido autismo atípico)
Otros trastornos generalizados del desarrollo(F84.8)	
Trastorno generalizado del desarrollo inespecífico (F84.9)	
Trastorno hiperactivo con discapacidad intelectual y movimientos estereotipados	--

Siguiendo la **clasificación diagnóstica del DSM-IV-TR** se identifican cinco tipos de trastornos en los TGD:

1. *Trastorno autista, autismo infantil o Síndrome de Kanner.* Cuya caracterización coincide con la descrita por Leo Kanner en 1943[140], describiendo manifestaciones en mayor o menor grado de las tres áreas principales descritas anteriormente.

2. *Trastorno de Asperger o Síndrome de Asperger.* Se caracteriza por una incapacidad para establecer relaciones sociales adecuadas a su edad de desarrollo, junto con una rigidez mental y comportamental. Se diferencia del trastorno autista porque presenta un desarrollo lingüístico aparentemente normal y sin existencia de discapacidad intelectual.

3. *Trastorno de Rett o Síndrome de Rett.* Se diferencia de los anteriores en que sólo se da en niñas e implica una rápida regresión* motora y de la conducta antes de los 4 años (con estereotipias características como la de "lavarse las manos"). Es un trastorno que aparece en baja frecuencia con respecto a los anteriores. Este trastorno está asociado a una discapacidad intelectual grave. Está causado por mutaciones en el gen MECP2[141].

*Nota sobre regresiones específicas: entre el 15 y el 30 % de los niños afectados de TEA hay un periodo de estasis del desarrollo e incluso de pérdida de las habilidades adquiridas. El momento común del cambio se empieza a notar entre los 15 y 19 meses. La regresión tras un desarrollo normal ocurre entre los 2 y 4 años de edad, siendo sumamente distintivo en el síndrome de Rett y en el trastorno desintegrativo infantil[142].

4. *Trastorno desintegrativo infantil o Síndrome de Heller.* Es un trastorno muy poco frecuente en el que después de un desarrollo inicial normal se desencadena, tras los 2 años y antes de los 10 años, una pérdida de las habilidades adquiridas anteriormente. Lo más característico es que desaparezcan las habilidades adquiridas en casi todas las áreas. Suele ir asociado a discapacidad intelectual grave y a un incremento de alteraciones en el EEG y trastornos convulsivos. Se sospecha por tanto que es resultado de una lesión del sistema nervioso central no identificada.

5. *Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.* Agrupa todos los casos en los que no coinciden claramente con los cuadros anteriores, o bien se presentan de forma incompleta o inapropiada los síntomas de autismo en cuanto a edad de inicio o existencia de sintomatología subliminal.

En la discusión sobre la clasificación de los trastornos mentales en el futuro, el grupo de trabajo del DSM-V está contemplando, entre otros aspectos, la eliminación del síndrome de Rett del capítulo de Trastornos Generalizados del Desarrollo, y la introducción de un aspecto dimensional a la categorización de las enfermedades mentales. Este último aspecto será común a muchos otros trastornos mentales y no afectará solo a los trastornos del espectro autista.

A continuación se presenta una tabla de comparación de *otras clasificaciones diagnósticas médicas y de enfermería* que están siendo utilizadas para el TEA en nuestro ámbito.

Tabla 5: Comparación de otras clasificaciones diagnósticas

CIE-9-MC	CIAP-2 (WONCA)	NANDA	DC: 0-3R
(299.0) Autismo Infantil	OTROS PROBLEMAS PSICOLÓGICOS/MENTALES (P99) --	(111)Alteración del crecimiento y desarrollo (112) Riesgo de alteración del desarrollo --	(710) Trastorno del Desarrollo Multisistémico --
(299.8) Otras psicosis no especificadas de la 1ª infancia			
(299.1)Psicosis desintegrativa			
(299.8) Otras psicosis especificadas de la 1ª infancia			

- **CIE-9-MC (Clasificación Internacional de las Enfermedades):** En la actualidad existe una versión más actualizada CIE-10, pero en nuestro contexto, sobre todo en el ámbito de atención especializada se sigue utilizando la versión 9, incluida en el sistema informático de los mismos. Accesible en versión electrónica en el portal del Ministerio de Sanidad y Consumo en: http://www.msc.es/ecie9mc-2008/html/index.htm
- **CIAP-2 (WONCA)-** Clasificación Internacional de la Atención Primaria de laOrganización Mundial de los Médicos Generales/de Familia, publicado en 1999 la versión española de la edición segunda (CIAP-2)[143]. Esta nueva versión permite clasificar por "episodios de atención", concepto más amplio que el hospitalario de "episodio de enfermedad", que permite incluir: razón de consulta expresada por el paciente, problemas de salud detectados por el profesional y las intervenciones o proceso de atención.

- **NANDA -** Clasificación internacional de la Asociación Norteamericana de Diagnósticos de Enfermería (North American Nursing Diagnosis Association)[144,145]. NANDA es una sociedad científica de enfermería cuyo objetivo es estandarizar el diagnóstico de enfermería, desarrollando la nomenclatura, criterios y taxonomía de dichos diagnósticos. En 2002, NANDA se convierte en NANDA International. En la tabla, se enumeran las características definitorias y los factores relacionados con los niños con TEA, según los criterios enfermeros. Sin embargo, actualmente se está trabajando con otros diagnósticos NANDA orientados a los padres de los niños con TEA, que pueden ser también de ayuda (ver Anexo 2).
- **MANUAL DC: 0-3R -** Clasificación diagnóstica sobre la salud mental y los trastornos del desarrollo en la primera infancia de 0 a 3 años de edad. No existe una versión española, pero en nuestro contexto se utiliza a nivel conceptual en algunos equipos de atención primaria. Su creación por: Zero to Three/Nacional Center for Clinical Infant Programs en Estados Unidos es relativamente nueva y está poco estandarizada, sobre todo en nuestro contexto. Estudios al respecto de su uso han concluido que presenta limitaciones a la hora de abordar criterios para diferentes tipos de trastornos y diagnósticos de comorbilidad, siendo en general poco precisos[146].

Por último existe también, una clasificación diagnóstica, poco utilizada en nuestro contexto, y que fue desarrollada para la detección de trastornos mentales infantiles, por la Sociedad Americana de Pediatría: "The Classification of Child and Adolescent Mental Diagnoses in Primary Care: Diagnostic and Statistical Manual for Primary Care"[147]. Dicho manual está orientado para profesionales de la Atención Primaria, aunque existen pocos estudios que examinen su fiabilidad y utilidad frente a otros manuales.

5. Criterios diagnósticos

Preguntas para responder

- ¿Cuáles son los criterios diagnósticos de los TEA?
- ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM-IV-TR o CIE-10 para el diagnóstico de los TEA?

Los manuales diagnósticos se utilizan tanto a nivel de AP como AE, aunque es necesario comentar que existe una evidencia limitada sobre la utilización de los mismos para mejorar el proceso diagnóstico de los niños con TEA.

Estudios de Diagnóstico (II, III)

Existen estudios que hace referencia al uso de criterios diagnósticos según DSM-IV-TR y CIE-10; se observó que usando tanto el DSM-IV-TR como el CIE-10 se aumentaba la fiabilidad de proceso diagnóstico, y que los efectos eran mayores si el profesional implicado es inexperto en realizar diagnósticos. Además, observaron que los actuales criterios para el trastorno de Asperger y autismo tienen poca validez discriminatoria[148-151].

A continuación, se presentan los **criterios diagnósticos** que deben cumplir los trastornos del espectro autista para ser considerados como tal según el **DSM-IV-TR.** Los códigos numéricos junto a la cada categoría diagnóstica se corresponden con el **CIE-10** y el **CIE-9** consecutivamente[6].

Criterios para el diagnóstico de F84.0 Trastorno autista [299.00]

A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1), y uno de (2) y de (3):
   (1) alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
      (a) importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
      (b) incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo
      (c) ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés)
      (d) falta de reciprocidad social o emocional
   (2) alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por una de las siguientes características:
      (a) retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica)
      (b) en sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros
      (c) utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico
      (d) ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imaginativo social propio del nivel de desarrollo
   (3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados manifestados por lo menos una de las siguientes características:
      (a) preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés y que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo.
      (b) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
      (c) manierismos motores estereotipados y repetitivos (ej. aleteo o giro de las manos o los dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
      (d) preocupación persistente por partes de objetos.

B. Retraso o funcionamiento anormal en al menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social, o (3) juego simbólico o imaginativo.
C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

Criterios para el diagnóstico de F84.2 Trastorno de Rett [299.80]

A. Todas las características siguientes:
   (1) desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal
   (2) desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento
   (3) circunferencia craneal normal en el nacimiento
B. Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal:
   (1) desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad
   (2) pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p. ej., escribir o lavarse las manos)
   (3) pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente)
   (4) mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco
   (5) desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave.

Criterios para el diagnóstico de F84.3 Trastorno desintegrativo infantil [299.10]

A. Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto.
B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:
   (1) lenguaje expresivo o receptivo
   (2) habilidades sociales o comportamiento adaptativo
   (3) control intestinal o vesical
   (4) juego
   (5) habilidades motoras
C. Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:
   (1) alteración cualitativa de la interacción social (p. ej., alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)
   (2) alteraciones cualitativas de la comunicación (p. ej., retraso o ausencia de lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o sostener una conversación, utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje, ausencia de juego realista variado)
(3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos
D. El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia.

Criterios para el diagnóstico del F84.5 Trastorno de Asperger [299.80]

A. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:
   (1) importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
   (2) incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas al nivel de desarrollo del sujeto
   (3) ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (p. ej., no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés)
   (4) ausencia de reciprocidad social o emocional
B. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:
   (1) preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo
   (2) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
   (3) manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
   (4) preocupación persistente por partes de objetos

C. El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.
D. No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (p. ej., a los 2 años de edad utiliza palabras sencillas, a los 3 años de edad utiliza frases comunicativas).
E. No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.
F. No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

Diagnóstico del F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (incluyendo autismo atípico) [299.80]

Esta categoría debe utilizarse cuando existe una alteración grave y generalizada del desarrollo de la interacción social recíproca o de las hablilidades de comunicación verbal o no verbal, o cuando hay comportamientos, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen los criteros de un trastorno generalizado del desarrollo específico, esquizofrenia, trastorno esquizotípico de la personalidad o trastorno de la personalidad por evitación. Por ejemplo, esta categoría incluye el "autismo atípico": casos que no cumplen los criterios de trastorno autista por una edad de inicio posterior, una sintomatología atípica o una sintomatología subliminal, o por todos estos hechos a la vez.

Resumen de la evidencia:

II, III	Los criterios diagnósticos del DSM-IV-TR y CIE-10 aumentan la fiabilidad del proceso diagnóstico, sobre todo en profesionales inexpertos[149-151]
	Los criterios diagnósticos del DSM-IV-TR y CIE-10, por sí solos, tienen poca validez discriminatoria para el trastorno de Asperger y autismo[149-151]

Recomendaciones:

C	Se recomienda a los profesionales implicados en la detección de niños con TEA, sobre todo a aquellos con poca experiencia, usar los manuales diagnósticos del DSM-IV-TR y/o CIE-10

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[33,152]. 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[153,154].

Estudio de Cohortes (2+)

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[46,155].

Estudios de Cohortes (2+)

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[156].

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[152]. **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)[33,157-159]. **Estudios Descriptivos (3)**

Resumen de la evidencia:

2+	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 [46,155]
3, 4	La detección precoz posibilita el consejo genético de las familias dado el importante componente genético de los TEA[33,157-160]

Recomendaciones:

C	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[161-163], 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 Devopmental Screening Test (DDST-II), la prueba de monitorización más utilizada internacionalmente[164,165].

La escala Denver-II (DDST-II) de 1992[166] es una revision y actualización del Denver Developmental Screening Test, DDST (1967)[167], 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%[168]. 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[165]. **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[169,170]. 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[46] basándose en la opinión de los expertos que realizaron el Manual del niño sano del Ministerio de Sanidad de N.Z. 1996[171] 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 rápidamentre ante cualquier problema[46,171]

En la GPC del SIGN-2007[148], 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:

4	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[171]
4	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 rápidamentre ante cualquier problema[46,171]
3, 4	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[19,148]
III, 4	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[166,169]

Recomendaciones:

D	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
D	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"[172].

Existen determinadas señales de *alerta inmediata* para cualquier niño que indican necesidad de una evaluación específica más amplia[172]: **Opinión de Expertos (4)**

- *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 espontaneas de dos palabras (no ecolálicas) a los 24 meses.*
- *Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.*

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[46,172-175]. 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

Nota: <u>En cualquier edad se pueden presentar los signos establecidos en las etapas previas</u>. 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 encontrarnos en niños evaluados en las edades referenciadas.
Antes de los 12 meses
- poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas - no muestra anticipación cuando va a ser cogido - falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca” - falta de sonrisa social - falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses
Después de los 12 meses
- menor contacto ocular - no responde a su nombre - no señala para “pedir algo”(protoimperativo) - no muestra objetos - respuesta *inusual* ante estímulos auditivos - falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca” - no mira hacia donde otros señalan - ausencia de imitación espontánea - ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto
Entre los 18-24 meses
- no señala con el dedo para “compartir un interés” (protodeclarativo) - dificultades para seguir la mirada del adulto - no mirar hacia donde otros señalan - retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo - falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc) - ausencia de juego simbólico - falta de interés en otros niños o hermanos - no suele mostrar objetos - no responde cuando se le llama - no imita ni repite gestos o acciones que otros hacer (ej. muecas, aplaudir) - pocas expresiones para compartir afecto positivo - antes usaba palabras pero ahora no (regresión en el lenguaje)

A partir de los 36 meses

Comunicación

- ausencia o retraso en el lenguaje o deficit 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
- deficit en el 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 pedirlas
- 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 caso 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 suela 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 disfrutan 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:

4	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[46,172-175]

Recomendaciones:

D , √	Los profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños sanos teniendo en cuenta las "señales de alerta" propuestas: - señales de alerta inmediata - compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad

6.3.2. Preocupaciones de los padres

Según un estudio de Reino Unido del 2001[176], 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[46] se hace referencia al estudio descriptivo anterior y a otro de 1998 también de Reino Unido[177], 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).

Estudios Descriptivos (3)

Otros estudios descriptivos[148,178-180] 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)

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[181]. **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[182]. **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[183]. **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)[184], 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[185,186]. **Estudio de Diagnóstico (II)**

Resumen de la evidencia:

3	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[148,176-180,184]
III, 3	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[148,176-178,180-184]
II	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[185,186]

Recomendaciones:

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

C	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
√	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)[187] 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[188]. **Estudio de Diagnóstico (II)**

Existe además otra escala, el Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)[189,190], 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[148,191] 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[192] de 2005 de intrumentos de cribado de autismo de habla inglesa descarta el CHAT como instumento de screening y recomienda seguir investigando la capacidad del M-CHAT.

RS de estudios de Diagnóstico (II)

La guía SIGN[148], la AAP (Academia Americana de Pediatría)[193] 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 Questionnary (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: sensiblidad 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[194-198].

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[199]. Un estudio obtuvo datos superiores pero sobre una muestra menor[200]. Otro trabajo evaluó la fiabilidad test-retest[201] 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*[202]. 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 déficil 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:

4	No se ha identificado ningún instrumento para la detección de los TEA que cumpla con los criterios de prueba de cribado poblacional[148,191]
II	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%[148,187,187,189,67,190,192]
4	La guía del SIGN[148], la AAP (Academia Americana de Pediatría)[193] 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.
II	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[202]

Recomendaciones:

C	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, C	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, C	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 teratógenos 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[128]. 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[203,204]. **Estudio de Cohorte (2+)**

En otro estudio observacional, los resultados principales sugerían que los factores perinatales como la presentación de nalgas, Apgar bajo (≤ 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[205].

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)[206]. **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 estan 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[207]. **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[208]. 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 ≥ 35 años versus 25-29 años, y a una edad paterna ≥ 40 años versus 25-29 años, encontrando la edad parental asociada positivamente al riesgo de autismo[209]. **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[60,66,67,74,157-160,210].

Estudios Descriptivos (3)

Resumen de la evidencia:

2+ **2++**	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[128,203-207,209]
3	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[60,66,67,74,157-160,208,210]

Recomendaciones:

B, C	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)
C	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[174].

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[211].

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[148].

Casos y Control (2+)

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, sonreir a la gente y vocalizar a la gente[212].

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

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[26]. 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 diagnostico de TEA a los 2 años y a los 9 fue del 67%[213,214].

Casos y Control (2+)

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.

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[215].

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

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[214]. 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 tratornos antes de los 2 años de edad con una media de 18 meses[211]. 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[216].

Resumen de la evidencia:

2+ **3**	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[26,211-216]
2+ **3**	No hay evidencia concluyente de cual es la edad mínima para poder detectar alteraciones de TEA[26,211-213,215]

Recomendaciones:

C	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

7. Estrategias de manejo de sospecha de TEA en AP

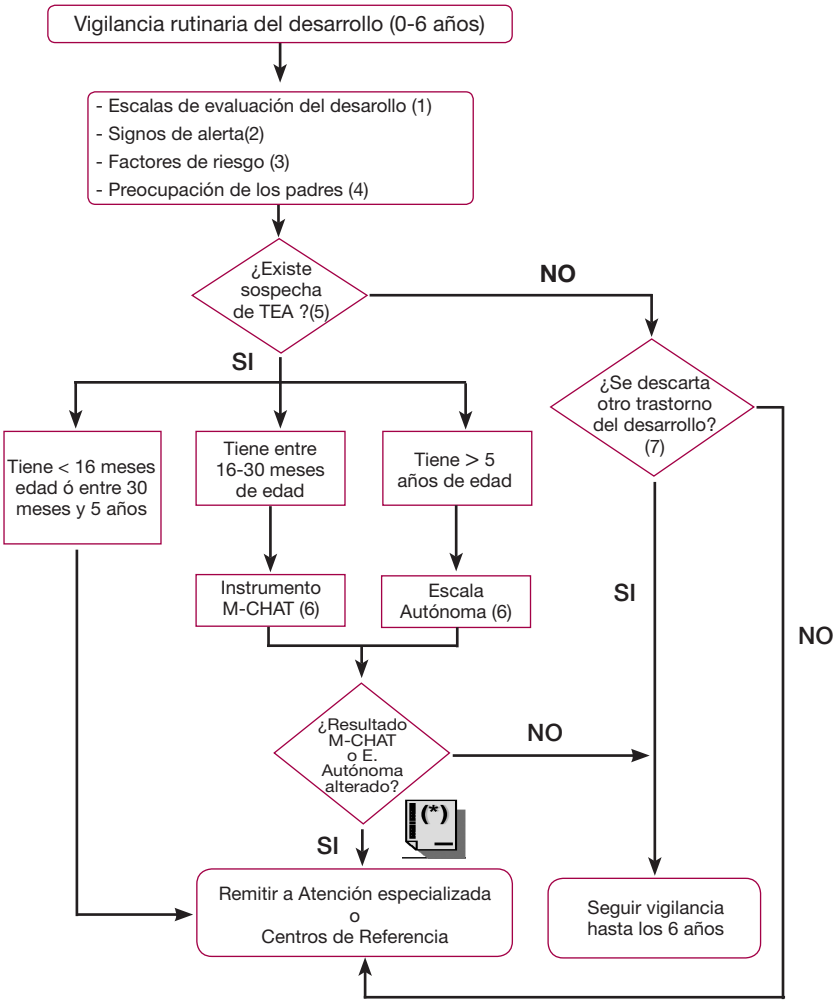
Preguntas para responder:

- ¿Cuáles son los pasos a seguir ante la sospecha de TEA?- algoritmo
- ¿Cuáles son los criterios de derivación de los TEA? – algoritmo

Pasos a seguir ante la sospecha de un TEA

Como orientación inicial, ante un paciente con sospecha de TEA, se presenta el siguiente algoritmo para orientar la labor de derivación, basado en las recomendaciones presentadas previamente en la guía:

ALGORITMO DE MANEJO DE SOSPECHA DE TEA EN AP



NOTAS DEL ALGORITMO DE MANEJO DE SOSPECHA DE TEA EN AP:

(1) Escalas de evaluación del desarrollo: Escala Haizea-Llevant (desarrollada en nuestro contexto). (Anexo 3)

(2) Señales de alerta inmediata y compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad (Anexo 4)

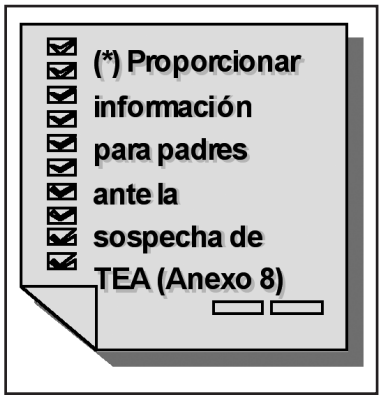
(3) Factores de riesgo de TEA a tener en cuenta en la valoración de antecedentes del niño: factores perinatales (consumo de fármacos o sustancias teratógenas, infecciones perinatales, diabetes gestacional, sangrado gestacional, sufrimiento fetal, prematuridad, bajo peso), enfermedades metabólicas, edad avanzada de los padres, padres con antecedentes de psicosis esquiezofrénica o afectiva y antecedentes familiares (hermanos con TEA)

(4) La preocupación de los padres. Escala PEDS para orientar al profesional sobre qué preguntar a los padres (Anexo 5)

(5) Descartar alteraciones metabólicas y auditivas

(6) Escala M-CHAT y Escala Autónoma. Usar como complemento si hay sospechas en niños:
- Entre 16-30 meses: M-CHAT (Auto-administrada a padres) - Anexo 6
- Mayores de 5 años: Escala Autónoma (Auto-administrada a padres y profesores) - Anexo 7

(7) Otros trastornos del desarrollo. Se refiere a la presencia de otros trastornos que no cumplan los criterios de los TEA, como trastornos de la habilidades motoras (ataxias, problemas de coordinación, hipotonía, que son indicativos de Parálisis Cerabral Infantil, etc.), discapacidad intelectual (en cualquier grado), trastornos de aprendizaje, o trastornos de la comunicación (expresivo, receptivo, mixto o fonológico) y otros.



8. Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres

Preguntas para responder:

- La información que se da a los padres de un niño con sospecha de TEA, ¿modifica su satisfacción y su capacidad de afrontamiento del problema?
- ¿Cuáles son los aspectos a tener en cuenta en relación a los padres al proporcionar la información ante sospecha de TEA o recientemente diagnosticados de TEA?
- ¿Cuál es la información básica que en AP se debe proporcionar a los padres de niños con sospecha de TEA o recientemente diagnosticados de TEA?

8.1. Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres ante sospecha de TEA

Informar a los padres de que su hijo puede tener algún problema en su desarrollo es una de las noticias más difíciles de trasmitir, por lo que hay que ser cuidadosos al facilitar dicha información.

Nos podemos encontrar con dos situaciones en la consulta. La primera en la que los padres ya sospechaban que su hijo tenía algún problema, con lo que la confirmación por parte del profesional es vivenciada como un alivio ya que reafirma sus sospechas. En tal caso, el proceso de derivación es recibido como algo positivo ya que los padres agradecen que se haga algo al respecto y se investigue sobre dicho problema.

La segunda situación que nos podemos encontrar es en la que los padres por primera vez oyen que sus hijos pueden tener algún trastorno del desarrollo, con lo que la forma de actuar debe ser más cautelosa. Igualmente hay que derivar al niño, pero concienciando a los padres de que hay un problema que hay que investigar. Esta situación puede ser más común en padres primerizos en los que no existe un referente comparativo anterior. La información que los profesionales ofrezcan sobre lo que son las etapas de desarrollo normal en un niño desde el nacimiento, es por tanto tan importante como cualquier otra información que se les dé sobre el cuidado del niño.

A veces, cuando se evidencian los primeros signos de alarma los padres pueden dudar entre negar o aceptar dicha realidad. "Cerrar los ojos" ante esta realidad es un mecanismo de autodefensa contra la ansiedad que ello produce.

Los momentos vivenciados por los padres entre la evidencia de que existe un trastorno y la obtención de un diagnóstico generan altos niveles de estrés y ansiedad ante la incertidumbre. Algunos estudios describen cómo en muchos casos cuando consultaron con los profesionales dichas preocupaciones, éstos negaron o restaron importancia a las mis-

mas, con lo que se contribuía a aumentar el estrés y la sensación de desamparo, así como a devaluar la confianza en los profesionales sanitarios[217,218].

Durante el periodo de prediagnóstico los sentimientos de estrés y confusión precisan el apoyo por parte de los profesionales. El factor tiempo es muy importante, la confirmación de un diagnóstico va a disminuir la incertidumbre del proceso[217].

Investigación Cualitativa

Un estudio cualitativo fenomenológico describió el proceso de criar a un niño con autismo, abordando tanto el proceso alrededor del diagnóstico y la influencia del autismo en las diferentes areas familiares. Entre las experiencias principales sobre el proceso del diagnóstico están[219]:

- Algunos participantes reflejaron el hecho de que tuvieron malas experiencias en las primeras demandas de ayuda profesional. Los participantes sintieron que los profesionales negaban sus preocupaciones y no les prestaban la atención necesaria con respecto al retraso del desarrollo de sus hijos. Lo cual contribuía a aumentar el estrés y la sensación de impotencia y desamparo.
- Reflejaron dificultad para detectar señales por parte de los padres primerizos.
- Los padres con frecuencia negaban o restaban importancia a los primeros signos que observaban de que algo va mal con el desarrollo de sus hijos, antes de preguntar a los profesionales.
- Los momentos entre los primeros signos de alarma de autismo y la obtención del diagnóstico fueron los más difíciles en sus vidas con sus hijos con TEA. Ellos se sentían frecuentemente bloqueados, ansiosos y asustados ante la perspectiva de que algo podía estar terriblemente mal con sus hijos, al igual que agotados por su incapacidad para entender los problemas del comportamiento de los niños. Vivencian el proceso diagnóstico como un periodo de estrés y gran incertidumbre.
- Cuando por fin llega un diagnóstico en un principio puede resultar un alivio ya que reduce la incertidumbre vivida durantedel proceso.
- Los participantes no observaron nada extraño en sus hijos recién nacidos, eran bebés sanos que crecían adecuadamente, con lo que el diagnóstico es recibido con un gran shock.
- Algunos participantes experimentaron sentimientos de culpa ya que se sentían responsables de los que le pasaba a sus hijos o porque no supieron reaccionar ante el comportamiento extraño de sus hijos.

Estudio Descriptivo (3)

Un estudio descriptivo exploró los determinantes de satisfacción de los padres frente al proceso diagnóstico a través de un cuestionario autoadministrado a 126 padres (73% madres y 27% padres) de niños con autismo. Dicho estudio concluyó que existía asociación significativa entre los niveles de satisfacción de los padres y los items de: sospechas de los padres tenidas en cuenta por los profesionales, la oportunidad de realizar preguntas cuando se les da el diagnóstico, la calidad de la información recibida y el trato del profesional. El 35% se mostró muy satisfecho sobre cómo se les proporcionó el diagnóstico, un 33% satisfecho, un 7% se mostró insatisfecho y un 6% muy insatisfecho[218].

Un estudio cualitativo exploró las percepciones de los padres sobre el proceso de comunicación con los profesionales durante el diagnóstico. Se condujeron 15 grupos focales de padres con niños con TEA cuyo diagnóstico fue proporcionado un máximo de 7 años atrás hasta un mínimo de 6 meses atrás. Entre los hallazgos más relevantes[220]:

Investigación Cualitativa

- Un 30% de los participantes no recibieron material de información adicional, ni consejo o apoyo sobre la naturaleza de los TEA cuando recibieron el diagnóstico.
- Muchos padres sugirieron que la comunicación con los profesionales podía mejorarse si se les indicara cómo contactar con grupos de ayuda o grupos de padres, y si existiera la posibilidad de contactar con profesionales de atención especializada de una forma más fácil y frecuente ante las diferentes dudas que surgen.
- Los padres reclamaron mejor formación y entrenamiento respecto al TEA para los profesionales.

Un estudio descriptivo exploró la importancia del conocimiento de los profesionales respecto al TEA a través de un cuestionario realizado sobre 146 cuidadores principales de niños con TEA, incluyendo datos demográficos, datos sobre el proceso diagnóstico, fuentes de información /apoyo y necesidades percibidas. Entre los datos más relevantes cabe señalar[221]:

Estudio Descriptivo (3)

- Entre un 71-73% de los cuidadores principales recurría a fuentes multimedia (Internet, libros, videos, etc) para obtener información, un 42% de conferencias/talleres de formación y un 42% de otros padres. Tan sólo entre un 15-20% recurrió a los profesionales de salud o educacional. Un 64% manifestaron pertenecer a alguna asociación de padres.
- La mayoría de los profesionales, un 82%, dio algún tipo de información adicional a la hora del diagnóstico precoz, frente a un 18% que no proporcionó ni información adicional ni remitió a servicios de especializada.

Resumen de la evidencia:

Investigación Cualitativa	- Algunos padres expresan que los profesionales negaban sus preocupaciones y no les prestaban atención con respecto al retraso del desarrollo de sus hijos, lo cual aumentaba el estrés y la sensación de desamparo - Los padres primerizos pueden evidenciar dificultad para detectar señales de alarma ya que no tienen referentes anteriores - El proceso diagnóstico se vivencia como un periodo de estrés y gran incertidumbre - El diagnóstico es recibido a la vez como un alivio, ya que acaba con la incertidumbre, y como un gran shock, por la realidad que se les presenta. Los sentimientos de culpa por ser responsables de lo que le ocurria a sus hijos también eran comunes[219]
3	Existe asociación significativa entre los niveles de satisfacción de los padres y los items de: sospechas de los padres tenidas en cuenta por los profesionales, la oportunidad de realizar preguntas cuando se les da el diagnóstico, la calidad de la información recibida y el trato del profesional[218]
Investigación Cualitativa	Un alto porcentaje de los padres no recibieron material de información adicional, ni consejo o apoyo sobre la naturaleza de los TEA cuando recibieron el diagnóstico. Muchos padres sugirieron que la comunicación con los profesionales podía mejorarse si se les indicara cómo contactar con grupos de ayuda o grupos de padres, y si existiera la posibilidad de contactar con los profesionales de atención especializada de una forma más fácil y frecuente. Los padres reclamaron mejor formación y entrenamiento respecto al TEA para los profesionales[220]

3	Tras el diagnóstico precoz de TEA entre un 71-73% de los padres recurría a fuentes multimedia (Internet, libros, videos, etc) para obtener información sobre los TEA, un 42% a conferencias/talleres de formación y un 42% a otros padres. Tan sólo entre un 15-20% recurrió a los profesionales de salud o educacional. Un 64% manifestaron pertenecer a alguna asociación de padres. La mayoría de los profesionales, un 82%, dio algún tipo de información adicional a la hora del diagnóstico precoz, frente a un 18% que no proporcionó ni información adicional ni remitió a servicios de especializada[221]

Recomendaciones:

√	Los profesionales deben proporcionar información a los padres sobre lo que es un desarrollo adecuado del niño
D	Se recomienda atender siempre a cualquier preocupación que pudieran tener los padres sobre el comportamiento o desarrollo de sus hijos para mejorar su satisfacción con el trato recibido por el profesional
Q	Se debe tener presente que los padres primerizos o sin referentes previos pueden presentar mayor dificultad para detectar trastornos en el desarrollo de sus hijos
√	Ante la sospecha de TEA, se debe *alertar* a los padres pero *sin alarmarles*, haciéndoles conscientes de la importancia de una valoración inmediata
√	Los profesionales deberán facilitar correctamente la información, para ayudar a los padres a darse cuenta de los problemas de su hijo, ya que algunas familias tienen dificultades para reconocer, comprender y aceptar el trastorno, especialmente cuando los profesionales les están dando información completamente inesperada
√	Se recomienda NO UTILIZAR los términos "trastorno" o "autismo" (puesto que aún no se ha hecho un diagnóstico), y expresarse en términos como: su hijo/a "parece" no tener un desarrollo comunicativo y social adecuados para su edad
√	Se debe actuar ante los sentimientos de miedo y negación de los padres siendo positivo, sin juzgar y escuchando activamente sus preocupaciones sobre la derivación a Atención Especializada
D	Ante cualquier sospecha de TEA, se debe ser agil y dar información sobre el proceso diagnóstico (derivación), para aumentar la satisfacción sobre el proceso diagnóstico y la confianza de los padres y disminuir su incertidumbre (ANEXO 8)
√	El Equipo de Atención, en especial el trabajador social, debe ejercer un papel "facilitador" a la hora de proporcionar e interpretar la información de manera conjunta con las familias

8.2 Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres tras un diagnóstico de TEA

Tras un diagnóstico de TEA la familia se encuentra en un proceso muy doloroso que los expertos comparan con el proceso de duelo, en este caso duelo por la pérdida de un "niño normal". Las etapas del duelo pasan por: shock y negación inicial, enfado y resentimiento, depresión y aceptación[38].

Una de las primeras realidades con las que se enfrentan los padres es que los niños con TEA tienen una apariencia física externa sin alteraciones. Por ello, aquellos TEA como los trastornos de Asperger o el autismo no asociado a discapacidad intelectual, pueden crear más confusión entre los padres, ya que han recibido un diagnóstico difícil de comprender cuando sus hijos son aparentemente normales o inteligentes. Esto es igualmente debido al desconocimiento y a los tópicos que pesan sobre éstos trastornos.

La crianza de un niño con TEA es todo un reto para los padres, los cuales, tras la aceptación del diagnóstico, deben empezar a desarrollar estrategias adaptativas que favorezcan

el desarrollo de sus hijos y de la familia como un conjunto. En la medida en que adquieran el control de la situación la interacción con los niños será mejor y se reflejará en la salud mental y física de los padres[222].

En este proceso no hay que olvidar el sentimiento de aislamiento que se produce entre los cuidadores, sobre todo aquel que ocupa el rol de cuidador principal, mayoritariamente las madres de niños con TEA. A nivel social existe un gran desconocimiento de estos trastornos con lo que los padres vivencian la estigmatización del resto de la sociedad con respecto sus hijos. Este aislamiento puede llegar a que el cuidador principal evite cualquier interacción social para evitar dicha estigmatización[9].

También es frecuente que el cuidador principal, la madre la mayoría de las veces, tenga mayores niveles de estrés y sobrecarga por la responsabilidad adquirida[223], lo que le expone a ser culpado o criticado cuando hay problemas con respecto a la crianza del pequeño[7].

En cualquier caso hay que ser positivos en los mensajes que se trasmiten, ya que con el tiempo, y con los apoyos necesarios, la familia desarrollará estrategias de afrontamiento adecuadas y funcionales. La crianza de un niño con TEA o con una discapacidad en general, aporta igualmente aspectos importantes y enriquecedores a nivel personal y familiar, tal y cómo describen las familias[224].

Un estudio cualitativo fenomenológico exploró el proceso de criar a un niño con autismo aportando los siguientes hallazgos[219]:

Investigación Cualitativa

- Los sentimientos iniciales tras un diagnóstico de TEA son similares a los de las etapas de un duelo "duelo por el niño sano perdido" pasando por el impacto inicial, la negación, el enfado y resentimiento, depresión y aceptación.
- El estrés generado por el cuidado de un niño con discapacidad va a afectar a los distintos componentes y relaciones familiares: pareja, hermanos y otros.
- Los participantes expresaron la tendencia a que uno de los cuidadores asumiera el rol de cuidador principal. El sentido de responsabilidad se asociaba al incremento del estrés.

Un estudio descriptivo, cuali-cuantitativo, obtiene información sobre las reacciones de los padres ante el diagnóstico de autismo a través de cuestionarios autoadministrados (respondieron 109 familias) y grupos focales de padres y profesionales. Entre los principales resultados se concluyó que[38]:

Investigación Cualitativa, Estudio Descriptivo (3)

- Muchos padres tenían sentimientos ambiguos ante el diagnóstico recibido, ya que aunque suponía un alivio tener un diagnóstico y entender el extraño comportamiento de su hijo, también aumentaba la preocupación sobre el futuro de sus hijos.
- Tras la aceptación del diagnóstico y con el paso del tiempo los sentimientos de enfado, cansancio, frustración y calma pueden alternarse. También manifiestan desconocimiento sobre los TEA por parte de la sociedad e incluso de algunos profesionales.

En un estudio descriptivo se entrevistó a 63 madres de diferentes contextos sociales y culturales para explorar las reacciones, recuerdos y creencias ante el diagnóstico y el estado de salud emocional de las madres.

Estudio Descriptivo (3)

Se percibe el proceso de aceptación del diagnóstico como un proceso similar a las etapas del duelo. Entre las conclusiones principales se describe cómo cuando se produce la aceptación del diagnóstico las madres desarrollan habilidades para recuperar el control de la situación, empiezan a interaccionar de manera óptima con sus hijos y esto deriva en un mejor estado mental en las madres[225].

Estudio Descriptivo (3)

Un estudio descriptivo evaluó los niveles de estrés de 174 madres y 43 padres de niños con TEA concluyendo[222]:

- El nivel de estrés está inversamente asociado a la capacidad de afrontamiento de los padres. Aquellos padres que optaban por estrategias de evitación o negación tenían niveles de estrés superiores
- El nivel de estrés está directamente relacionado con la gravedad de los síntomas y alteraciones del comportamiento de los niños, e inversamente asociado a los apoyos sociales, familiares y terapeuticos recibidos.

Estudio Pre-Post (1-)

Un estudio pre-post intervención que evaluó los niveles de estrés y adaptabilidad en 37 padres de niños con TEA respecto a 23 padres de niños con un desarrollo normal antes y después de ser incluidos en un programa infantil. Los resultados más relevantes son[226]:

- Los padres de niños con TEA presentaron niveles elevados de estrés más elevados (59% de las madres y 35% de los padres) frente a los padres de niños sin TEA (17% de las madres y 13% de los padres) antes del programa.
- El nivel de estrés de las madres de niños con TEA disminuye significativamente (del 59% al 46%) cuando los niños entran en programas terapéuticos, aunque esta reducción no ocurrió con los padres.

Investigación Cualitativa

Un estudio cualitativo describió la capacidad de afrontamiento de padres de niños con autismo no asociado a discapacidad intelectual o con trastorno de Asperger introduciendo la perspectiva de género. En total fueron entrevistados 32 madres y 21 padres de 33 familias de Brisbane, Australia. Los hallazgos principales son[227]:

- El rol de cuidador principal recae mayoritariamente sobre las madres lo cual es percibido con estrés. La reducción de estrés en las madres afecta también a los padres. Además muchas de las madres tuvieron que dejar sus profesiones ya que sus hijos con TEA requerían más cuidados, lo que supone la dedicación exclusiva a los cuidados del hogar y a sus hijos.
- Se observan diferencias entre el impacto del cuidado de los niños en los padres y en las madres. Los padres argumentan que lo que más impacta en sus vidas viene indirectamente del impacto del estrés de sus esposas, más que el impacto de la discapacidad de sus hijos en sí mismo.

Casos y Control (2+)

Un estudio de casos y controles evaluó la depresión de los padres en 216 familias con niños con autismo y/o discapacidad intelectual (DI) frente a un grupo control de familias de niños sin autismo ni DI utilizando la escala Beck Depresión Inventory (BDI). Los resultados principales fueron[228]:

Las madres de niños con autismo tienen niveles más altos de depresión que madres de niños con DI sin autismo, que a su vez tienen mayor nivel de depresión que: padres de niños con autismo, padres de niños con DI sin autismo, y padres y madres del grupo control.

Estudio Descriptivo (3)

Un estudio descriptivo en España evaluó la sobrecarga del cuidador principal de niños con TEA (escala Zarit), así como el estado de salud físico (SF-36) y mental (SCL-90). La muestra fueron 40 cuidadores principales (38 mujeres y 2 hombres). Entre los resultados principales[7]:

- Sobrecarga elevada en los cuidadores, situandose el 72,5% en el rango de sobrecarga intensa.
- Respecto a la salud mental un 57,5% se encuentra por encima de la media de sufrimiento de la población general.
- En la dimensión física los resultados son indicativos de peor salud, encontrándose mayores porcentajes por encima del percentil 50 en dolor corporal (95%), vitalidad (87,5%), función social (85%) y salud mental (82,5%).

Estudio Descriptivo (3)

En la Encuesta de Salud Infantil de Nueva York, del año 2003, se valoran 61.772 niños (de 0-17) de los cuales 364 tienen diagnóstico de TEA. Dentro de los datos analizados se valora el estado de salud mental y afrontamiento de las madres de niños con autismo. Tras el análisis se observa que las madres de niños con TEA tienen niveles de estrés y son más propensas a problemas mentales y emocionales que las madres de la población general, incluso después de ajustar según nivel sociodemográfico y según habilidades sociales del niño[229].

Estudio Descriptivo (3)

Otro estudio descriptivo en el que participaron 62 familias de niños con TEA mediante cuestionario autoadministrado exploró las creencias de los padres acerca de los TEA y sus implicaciones para los profesionales sanitarios. Como resultados más relevantes figuran[217]:

- La mayoría de los padres citaron las vacunas, la predisposición genética y la exposición ambiental de la madre durante la gestación como causas del TEA. A pesar de haber recibido información sobre las causas, un 26% seguían creyendo en la inmunización como causa probable y hubieran retrasado o rechazado dicha inmunización.
- La edad media en que los padres observaron retrasos o alteración del desarrollo fueron los 9 meses de edad, siendo la edad media del diagnóstico de 2 años y 3 meses.
- La mayoría de los padres (87%) habían recurrido al uso de medicina alternativa o complementaria (sin evidencia probada) para sus hijos, con una media de 6 tratamientos diferentes utilizados.
- Los padres que percibieron un gran retraso en el diagnóstico o que habían intentado diferentes terapias, tendían a confiar menos en los profesionales sanitarios, aunque sin significación estadística (p=0,2 y p= 0,07 respectivamente).

Un estudio mixto fundamentalmente cualitativo donde se realizó un grupo focal y 15 entrevistas semi-estructuradas a madres de niños con TEA exploró los factores asociados al nivel de estrés, depresión y expectativas de futuro de sus hijos. Los resultados más relevantes son[39]:

Investigación Cualitativa, Estudio Descriptivo (3)

- Algunas madres se culpaban a sí mismas de ser causantes del TEA ya sea por el componente hereditario o porque no desechaban la idea de la inmunización con la vacuna triple vírica como causa.
- Otras en cambio no se preocupaban por el origen sino por el futuro de sus hijos.
- Una gran proporción se sentían responsables del cuidado de sus hijos. Incluía sentimientos de frustración, aislamiento y enfado por la falta de apoyo por parte de los servicios y por sentirse sobrecargadas.

Un estudio mixto analizó la dinámica y las estratégias de afrontamiento de 52 padres con niños con TEA, utilizando metodología cualitativa (entrevistas semi-estructuradas) y cuantitativa con el uso de escalas de adaptabilidad y cohesión (FACES-III), de evaluación personal de crisis familiar (F-COPES) y de percepción de apoyos familiares y de amigos (PSS-FA y PSS-FR). Entre los resultados más relevantes del análisis cuantitativo[224,230]:

Investigación Cualitativa, Estudio Descriptivo (3)

Aquellas familias categorizadas como cohesionadas, implicadas o involucradas desarrollaban estrategias de afrontamiento efectivas y manejaban mejor el estrés, independientemente de los apoyos percibidos. No existieron discrepancias significativas entre las percepciones de padres y madres, excepto que las madres percibían más ayudas de otros familiares y amigos. No se encontraron diferencias en las frecuencias de los diferentes tipos de cohesión entre ésta muestra de familias con respecto a familias estandarizadas.

En cuanto a los datos cualitativos, se destaca que para todas las familias era muy importante determinar el origen causal del autismo de su hijo. Además, la conceptualización negativa de "criar un hijo con autismo" no ayuda a la hora de desarrollar estrategias efectivas. Casi todos los padres fueron capaces de describir experiencias de aprendizaje positivas como resultado de tener un hijo con autismo. Expresaban ser más pacientes, compasivos, humildes, y tolerantes. En lugar de ver su situación como algo negativo, muchos padres ven su proceso adaptativo como algo positivo, que da más significado a sus relaciones con familiares y amigos, les ha enriquecido personalmente y hace fuerte a la familia.

Otros estudios han abordado el proceso de adaptación de las familias a lo largo del tiempo. Un estudio etnográfico longitudinal durante 10 años resaltó que los primeros años tras el diagnóstico fueron muy estresantes para las familias, pero, con el paso del tiempo, la percepción de estrés y estigma disminuían. Los padres atribuían esta mejoría a un incremento en la habilidad para manejar y adaptarse al comportamiento del niño y una

Investigación Cualitativa

percepción de niveles relativamente altos de satisfacción y servicios. Sin embargo, en aquellas familias con un niño con comportamiento agresivo o violento, los niveles de estrés emocional persisten, con pocos recursos de ayuda o intervención[231,232].

Resumen de la evidencia:

Investigación Cualitativa	Los sentimientos iniciales tras un diagnóstico de TEA son similares a los de las etapas de un duelo pasando por el impacto inicial, la negación, el enfado y resentimiento, depresión y aceptación El estrés generado del cuidado de un niño con discapacidad va a afectar a los distintos componentes y relaciones familiares: pareja, hermanos y otros Uno de los cuidadores asume el rol de cuidador principal, asociándose el sentido de responsabilidad a un incremento del estrés[219]
Investigación Cualitativa, 3	Muchos padres tenían sentimientos ambiguos ante el diagnóstico recibido, ya que, aunque suponía un alivio tener un diagnóstico y entender el extraño comportamiento de su hijo, también aumentaba la preocupación sobre el futuro de sus hijos. Tras la aceptación del diagnóstico y con el paso del tiempo los sentimientos de enfado, cansancio, frustración y calma pueden alternarse. También manifiestan desconocimiento sobre los TEA por parte de la sociedad e incluso de algunos profesionales[38]
3	Cuando se llega a la aceptación del diagnóstico las madres desarrollan habilidades para recuperar el control de la situación, empiezan a interaccionar de manera óptima con sus hijos y esto deriva en un mejor estado mental en las madres[225]
3	El nivel de estrés está inversamente asociado a la capacidad de afrontamiento de los padres, a los apoyos sociales, familiares y terapéuticos recibidos, y directamente relacionado con la gravedad de los síntomas de los niños, y con estrategias de evitación o negación de los padres[222]
1-	Los padres de niños con TEA presentan niveles de estrés más elevados con respecto a los padres de niños sin TEA. El nivel de estrés de las madres disminuye cuando los niños entran en programas terapéuticos[226]
Investigación Cualitativa	El rol de cuidador principal recae mayoritariamente sobre las madres lo cual es percibido con estrés. Muchas de las madres tuvieron que dejar sus profesiones ya que sus hijos con TEA requerían más cuidados, lo que supone la dedicación exclusiva a los cuidados del hogar y a sus hijos Se observan diferencias entre el impacto del cuidado de los niños en los padres y en madres. Lo que más impacta a los padres son los niveles de estrés de las madres[227]
2+	Las madres de niños con autismo tienen niveles más altos de depresión que madres de niños con discapacidad intelectual (DI) sin autismo, que a su vez tienen mayor nivel de depresión que: padres de niños con autismo, padres de niños con DI sin autismo, y padres y madres del grupo control de familias sin autismo ni DI[228]
3	Se observa sobrecarga elevada en los cuidadores, situándose el 72,5% en el rango de sobrecarga intensa. Respecto a la salud mental, un 57,5% se encuentra por encima de la media de sufrimiento de la población general. En la dimensión física los resultados son indicativos de peor salud, estando por encima del percentil 50 en dolor corporal (95%), vitalidad (87,5%), función social (85%) y salud mental (82,5%)[7]
3	Las madres de niños con autismo tienen mayores niveles de estrés y son más propensas a problemas mentales y emocionales que las madres de la población general, incluso después de ajustar según nivel sociodemográfico y según habilidades sociales del niño[229]
3	Un 26% de los padres seguían creyendo en la inmunización como causa probable y hubieran retrasado o rechazado dicha inmunización según su experiencia. La edad media en que los padres observaron retrasos o alteración del desarrollo fueron los 9 meses de edad, siendo la edad media del diagnóstico de 2 años y 3 meses.

	La mayoría de los padres (87%) habían recurrido al uso de medicina alternativa o complementaria sin evidencia probada para sus hijos, con una media de 6 tratamientos diferentes utilizados Existe una tendencia en los datos sobre que los padres que intentaban diferentes terapias, tendían a confiar menos en los profesionales sanitarios (p=0,07)[217]
Investigación Cualitativa, 3	Algunas madres se culpaban a sí mismas de ser causantes del TEA y se preocupan por el futuro de sus hijos. Una gran proporción se sentían responsables del cuidado de sus hijos, sintiendo frustración, aislamiento y enfado por la falta de apoyo por parte de los servicios y por sentirse sobrecargadas[39]
Investigación Cualitativa, 3	Las familias que se involucran y están más unidas desarrollaban estrategias de afrontamiento efectivas. Para todas las familias era muy importante determinar el origen causal del autismo de su hijo. La conceptualización negativa de "criar un hijo con autismo" no ayuda a la hora de desarrollar estrategias efectivas. Casi todos los padres fueron capaces de describir experiencias de aprendizaje positivas como resultado de tener un hijo con autismo[224,230].
Investigación Cualitativa	La percepción de bienestar de las familias es mayor a medida que pasa el tiempo y aumentan las estrategias de manejo, aunque en las familias con niños con trastornos graves de comportamiento el nivel de estrés emocional alto persiste[231,232].

Recomendaciones:

Q	Los profesionales deben aceptar y comprender las primeras emociones resultantes del diagnóstico como parte del proceso de aceptación de la nueva realidad
D	Los profesionales deben proporcionar información objetiva y sencilla a los padres sobre lo que son los TEA, su etiología, y responder ante cualquier duda o consulta que pudieran solicitar, para que puedan controlar la situación cuanto antes y aumentar su capacidad de afrontamiento (ANEXO 9)
D	Los profesionales deben estar atentos ante los fenómenos de sobrecarga, depresión y estrés del cuidador principal, habitualmente la madre
Q	Los profesionales deben ser positivos en los mensajes que se trasmiten para que el proceso de adaptación y aceptación de las familias sea efectivo, ya que deben reconstruir su conceptualización social de lo que significa tener un hijo con autismo, así como adquirir habilidades de manejo
√	El Equipo de Atención, en especial el trabajador social, debe ejercer un papel "facilitador" a la hora de proporcionar e interpretar la información de manera conjunta con las familias

9. Estrategias para el seguimiento de niños con TEA en AP

Preguntas para responder:

- ¿Cómo planificar la consulta de los niños con TEA en AP?
- ¿Qué aspectos deben ser explorados/seguidos en la consulta de AP de los niños con TEA?

Una vez que el niño tiene un diagnóstico confirmado de TEA, desde AP se le debe seguir monitorizando el desarrollo para prevenir cualquier complicación que pudiera surgir, así como para continuar con los cuidados de prevención y promoción de la salud del niño (control de crecimiento, vacunaciones, promoción de hábitos saludables como el ejercicio, y otros) así como para resolver cualquier otro problema de salud asociado o no al autismo.

Atender un niño con TEA en consulta puede ser complejo y requiere el desarrollo de ciertas estrategias en coordinación con la familia para evaluarles adecuadamente, teniendo en cuenta las características especiales de los niños con TEA en cuanto a su capacidad de comunicación limitada, trastornos de comportamiento como intolerancia a los cambios en sus rutinas, hipersensibilidad a las exploraciones, y otros. Estas características pueden interferir en la dieta, el sueño y otros problemas ya que determinados comportamientos pueden conllevar riesgo para la salud e integridad física del niño[6,36,46,136,148,233,234].

GPC Opinión de Expertos (4)

Según los expertos, los niños con TEA pueden presentar alguno de los siguientes trastornos del comportamiento[6,36,46,136,148,233-235]:

- Suelen rechazar los lugares ruidosos, extraños, abarrotados y desordenados.
- Suelen tolerar mal los cambios en sus rutinas diarias.
- En algunos casos pueden presentar rechazo a determinados procedimientos, ya que implican contacto físico.
- En cuanto a la higiene dental, pueden presentar aversión al cepillado dental, o ingerir la pasta dental.
- Suelen tener apego a determinados juguetes o desarrollar intereses propios restringidos.
- Debido a los trastornos sensoriales pueden presentarse diferentes umbrales de percepción con hiper o hiposensibilidad, de forma que pueden enmascarar el dolor.
- También pueden llevar a cabo conductas atípicas o peligrosas como no abrigarse en situaciones de frio o no cubrirse bajo la lluvia, apretarse excesivamente una prenda de vestir, comer alimentos excesivamente calientes o lavarse con agua a elevada temperatura, inhalar o ingerir sustancias tóxicas por agradarle su olor o sabor. Otras veces puede presentar autoagresiones con lesiones, mordiscos, pellizcos que se autoinfringen en momentos de estrés.

Algunos estudios consideran el CI como un predictor significativo del comportamiento adaptativo superior, siendo un factor limitante sobre todo en aquellos niños con discapacidad intelectual (CI por debajo de 80)[156,236].

Estudios de Cohortes (2+)

Los niños con TEA tienen alterada la capacidad de comunicación en diferentes niveles. Lo cual, unido a los trastornos sensoriales, aumenta los problemas a la hora de expresar determinados síntomas como el dolor o malestar. Incluso aquellos niños con TEA que poseen capacidad para el lenguaje, éste está afectado, y no entienden los dobles sentidos o bromas, como en el caso del síndrome de Asperger.

Según una revisión sistemática sobre los beneficios de la Comunicación Alternativa y Augmentativa (AAC) y otros estudios de series de casos donde se utiliza un medio de comunicación alternativo al lenguaje, aquellas intervenciones que ofrecen apoyo visual (como el uso de pictogramas, fotografías, viñetas, dibujos, imitación) facilitan los procesos de comunicación social[148,237-240]. Sin embargo, no existe evidencia suficiente de que estas intervenciones aumenten la producción del lenguaje en los niños con TEA[241].

Estudio Descriptivo (3)
RS de distintos tipos de estudio (1+)

Según una revisión sistemática de 31 artículos, que evaluó efectividad y efectos no buscados asociados a la vacuna trivalente SPR (Sarampión, Paperas y Rubéola), actualmente no existe ninguna evidencia que asocie la vacunación con el desarrollo de TEA[126].

RS de distintos tipos de estudios (1++)

El trastorno en los hábitos del sueño es muy frecuente en niños con TEA (entre un 44%-83%). Estos trastornos impactan inevitablemente sobre el propio patrón de sueño de los padres. Hay una variedad de tratamientos disponibles desde estrategias conductuales hasta farmacológicas[242-245] .

Casos y Control (2+)

Un estudio de casos y controles no encontró evidencia de que los niños con autismo tuvieran trastornos gastrointestinales específicos[246]. Sin embargo, sí que existe evidencia de que los trastornos conductuales pueden expresarse en trastornos alimenticios como pica, o rechazo de alimentos por su sabor, color, textura u olor, pudiendo llevarles a déficits nutricionales. Estos desordenes de la alimentación también son abordables desde un punto de vista terapéutico psicoconductual[247-249]. A pesar de la ausencia de problemas digestivos específicos, hay varios estudios que constatan la existencia de problemas digestivos funcionales (como estreñimiento y otras alteraciones del ritmo intestinal, y otros), que en esta población pueden tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas[250-252].

Casos y Control (2+)

No hay evidencia suficiente para respaldar el uso de dietas específicas, como las dietas libres de gluten y caseína[127].

RS de ECAs (1++)

Tampoco hay evidencia suficiente para respaldar el uso de secretina, dimetilglicina, vitaminas, ácidos grasos Omega-3 y suplementos dietéticos, como tratamiento de los TEA[46,136,253-257].

RS de ECAs (1++)
ECA (1+)

No hay evidencia suficiente para respaldar el uso de terapias alternativas como el entrenamiento en integración auditiva y otros tratamientos acústicos incluyendo la música modificada por filtros y modulaciones, así como el uso del oxígeno hiperbárico, para los TEA[258,259].

RS de ECAs (1++)

No hay evidencia suficiente para respaldar el uso de inmunoterapia, quelantes y antimicóticos como tratamiento de los TEA[46,126,136,260,261]. Los tratamientos con inmunoterapia no están respaldados por ensayos clínicos de calidad y en el caso de los antimicóticos no existen ensayos realizados al respecto. Tampoco existe evidencia que respalde el tratamiento con quelantes. Por otro lado, se ha demostrado que no hay relación causal de autismo entre las vacunas que usaban el derivado mercurial (timerosal) como conservante[126]. Además dichos tratamientos son potencialmente peligrosos[261-264].

ECA (1-)
Casos Clínicos (3)
Opinión de Expertos (4)

Resumen de la evidencia:

3	Los niños con TEA pueden presentar conductas de riesgo (autolesiones), trastornos del sueño, trastornos de la alimentación o higiene, hipersensibilidad a los cambios y enmascarar determinados síntomas como el dolor, pudiendo ocasionarse estrés o angustia a la hora de ser atendidos en la consulta[36,46,136,138,148,235]
2+	Algunos estudios consideran el Cociente Intelectual (CI) como un predictor significativo del comportamiento adaptativo superior, siendo un factor limitante sobre todo en aquellos niños con discapacidad intelectual (CI por debajo de 80)[156,236]
3 **1+**	Las intervenciones con apoyo alternativo al lenguaje, como el apoyo visual, como el visual mejoran los procesos comunicativos en los niños con TEA[148,237,240,241]
1++	No se ha demostrado relación entre la inmunización vacunal y el desarrollo de TEA[126]
2+	Los niños con TEA frecuentemente (entre un 44% y 83%) presentan trastornos del sueño[242-245]
2+	No hay evidencia que respalde que los niños con TEA tienen problemas gastrointestinales específicos en comparación con los niños sin TEA, pero sí que pueden presentar desordenes alimenticios como pica, o rechazo a determinados alimentos, así como problemas digestivos funcionales que en esta población puede tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas[246-252]
1++ **1+**	No hay evidencia que respalde el uso de dietas libres de gluten y caseina y tratamientos alternativos como la secretina, vitaminas B6 combinada con magnesio, acidos grasos Omega-3, dimetilglicina, oxígeno hiperbárico o el entrenamiento en integración auditiva[127,136,253-259]
1- **3**	No hay evidencia que respalde el uso de antimicóticos, quelantes e inmunoterapia[46,126,136,260-263]

Recomendaciones:

√	Los profesionales deberán tener en cuenta la sintomatología y los trastornos conductuales de los niños con TEA para preparar, en coordinación con los padres, las consultas del niño y prevenir confusión o sobreestimulación y posibles problemas de salud o hábitos de riesgo
C	Conviene filiar a los niños con TEA en cuanto al nivel madurativo (cociente intelectual o nivel de desarrollo) por ser un importante factor pronóstico, que condiciona la evolución global (aprendizajes, comunicación, habilidades sociales)
B	Los profesionales pueden utilizar intervenciones con apoyo visual como el uso de pictogramas, viñetas, imitación en muñecos, para apoyar los procesos de comunicación en los niños con TEA. Ej: para mostrarles el instrumental, procedimientos y técnicas, exploración del dolor y otros síntomas
D	Los profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos para comunicar previamente al niño lo que se le va a hacer, y utilizar órdenes directas cuando hay que solicitarles algo, utilizando la ayuda de los padres para entenderles y comunicarse

√	En la consulta de niños con TEA, los profesionales de AP deberían tener en cuenta: - Coordinarse con los padres para que éstos anticipen la consulta al niño - Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si ésta está llena con otros pacientes - Confíe en el criterio de manejo de los padres - Procure recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo - Los refuerzos con premios (juguetes, pegatinas y otros) pueden facilitar futuras visitas - En el caso de necesitar un determinado procedimiento que implica contacto físico hay que valorar el riesgo/beneficio de realizarlo. Por ejemplo, extracción sanguínea, donde habría que prepararle en la medida de lo posible, flexibilizar normas como permitir el acompañamiento de los padres, o adaptar el procedimiento si fuera necesario - Se debe estar atento a los trastornos de sensibilidad y de conducta para detectar: síntomas enmascarados como el dolor, determinados hábitos nocivos o peligrosos como inhalar o ingerir sustancias tóxicas, autoagresiones - Ajustar el formato de la medicación a las preferencias del niño en la medida de lo posible (ej. jarabes en vez de comprimidos)
D	Los profesionales deberán vigilar el estado nutricional de los niños con TEA, recomendando suplementos dietéticos si fuera necesario o incluso derivando
D	Los profesionales deberán manejar los problemas gastrointestinales de los niños con TEA de la misma manera que en niños sin TEA, teniendo en cuenta que la existencia de problemas digestivos funcionales (estreñimiento, alteraciones del ritmo intestinal, y otros) puede tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas que en población sin TEA
√	Los profesionales deben informar a los padres sobre hábitos saludables como la dieta o el ejercicio y la realización de actividades de ocio y tiempo libre, seleccionando aquellas que, dentro de las posibilidades familiares y la oferta comunitaria, proporcionen mayor disfrute y bienestar al niño
D	Se deberá vigilar la higiene bucal de los niños con TEA. En caso de que se comiera la pasta dentrífica, recomendar otra sin flúor. Las asociaciones de pacientes y padres pueden orientar sobre qué dentistas tienen experiencia atendiendo a niños con autismo, ya que en ocasiones pueden ser necesarias algunas adaptaciones en los procedimientos. Lo mismo ocurre si precisa revisión oftalmológica
B	Todos los niños con TEA deben seguir el calendario vacunal indicado al igual que el resto de los niños, incluyendo la vacunación de la triple vírica (Rubéola, Sarampión y Paperas). Los profesionales deberán informar de la importancia de ello a los padres
C	Los profesionales de Atención Primaria deben vigilar la presencia de trastornos del sueño
C	Los profesionales deberán informar a los padres de que no existe evidencia de que los TEA estén relacionados con trastornos digestivos
A, B	Los profesionales deberán informar a los padres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6 + magnesio, acidos grasos Omega-3, dimetilglicina, oxígeno hiperbárico y musicoterapia, para el tratamiento específico de los TEA
C, D	Los profesionales deberán informar a los padres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia
√	Los profesionales deben informar a los padres de que existen en la actualidad determinados “tratamientos alternativos” que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos, por lo que se les recomienda tengan en cuenta sólo aquellas intervenciones recomendadas por los profesionales

10. Difusión e implementación

10.1. Estrategia de difusión e implementación

Las guías de práctica clínica son útiles para mejorar la calidad de la asistencia y los resultados en los pacientes. El gran reto en la actualidad es conseguir la adherencia de los profesionales. Para ello es fundamental una estrategia de implementación dirigida a vencer las barreras existentes en el medio en el que se va a aplicar.

El plan para implantar la guía sobre la detección y abordaje de niños con trastornos del espectro autista en Atención Primaria incluye las siguientes intervenciones:

- Presentación de la guía por parte de las autoridades sanitarias a los medios de comunicación.
- Presentación de la guía a las direcciones y subdirecciones de Atención primaria y Atención Especializada de los diferentes Servicios Regionales de Salud.
- Presentación institucional de la guía en colaboración con la Agencia de Calidad del Ministerio de Sanidad y Política Social a las distintas sociedades científicas y profesionales implicados.
- En todas las presentaciones se destacará el material informativo realizado para el paciente con el objeto de favorecer su distribución entre todos los profesionales sanitarios y así a su vez entre los padres de niños con este problema.
- El material informativo elaborado para padres será presentado a las asociaciones de padres para que a su vez lo distribuyan y den a conocer.
- Distribución dirigida y efectiva a los colectivos profesionales implicados (pediatras, enfermeras, médicos de familia y trabajadores sociales de Atención Primaria) para facilitar la diseminación.
- Presentación interactiva de la guía en los centros de salud por parte de líderes de opinión locales.
- Difusión de la guía en formato electrónico en las páginas web del Ministerio de Sanidad y Política Social, de GUIASALUD, de la UETS y de las sociedades científicas y asociaciones implicadas en el proyecto.
- Publicación de la guía en revistas médicas científicas.
- Establecimiento de criterios de buena atención al paciente con TEA en los contratos programa y contratos de gestión clínica, según lo establecido en la guía.
- Evaluación de la efectividad de la implantación, estableciendo sistemas de apoyo a la decisión clínica, integrando la guía y los indicadores seleccionados en el programa informático utilizado en atención primaria.

10.2. Propuesta de indicadores

Los autores de esta GPC han diseñado una serie de indicadores, que deben poder medirse a través del sistema de información en Atención Primaria, con la finalidad de evaluar tanto la atención sanitaria al paciente con TEA o sospecha de TEA, como el posible impacto de

la implementación de la guía. No ha sido el propósito de los autores el diseñar una evaluación exhaustiva y detallada que implique la utilización de todos los indicadores propuestos. Se pretende proporcionar una herramienta a los clínicos y gestores interesados, que pueda ser útil en el diseño específico de la evaluación de la atención a los niños con TEA en Atención Primaria.

Se proponen dos tipos de indicadores:

- Indicadores de seguimiento: Con esta batería de indicadores se trata de realizar un seguimiento de la distribución de los pacientes según el uso de los procedimientos y herramientas de evaluación propuestas en la guía.
- Indicadores de cumplimiento: Se basan en las recomendaciones propuestas en esta guía y por tanto en la evidencia científica disponible y en el consenso de los profesionales. Aunque los estándares de cumplimiento propuestos deberían ser del 100%, se ha tenido en cuenta la realidad del contexto de AP a la hora de establecer dichos estándares.

Indicadores de seguimiento

Numerador: Nº de niños con sospecha de TEA que acuden a la consulta del niño sano
Denominador: Nº de niños que acuden a la consulta del niño sano*
* Se entiende por consulta del niño sano al cumplimiento de las visitas según la agenda del programa del niño sano en cada área de salud

Numerador: Nº de niños con diagnóstico de TEA que acuden a la consulta del niño sano
Denominador: Nº de niños que acuden a la consulta del niño sano*

Numerador: Nº de niños con sospecha de TEA derivados a Atención Temprana
Denominador: Nº de niños con sospecha de TEA derivados a Atención Especializada**
** Se entiende por Atención Especializada tanto la derivación a unidades de Atención Temprana, unidades de referencia de la zona y especialistas clínicos

Numerador: Nº de niños con TEA, monitorizados en la consulta del niño sano, que son derivados a Atención Especializada por comorbilidad asociada
Denominador: Nº de niños con TEA que son monitorizados en la consulta del niño sano

Indicadores de cumplimiento

Numerador: Nº de Niños a los que se evalúa el desarrollo al menos entre los 8-12 meses, los 2-3 años y los 4-5 años
Denominador: Nº de niños evaluados en la consulta del niño sano
Estándar: 100%

Numerador: Nº de Niños Evaluados con Escala de Desarrollo de Haizea Llevant
Denominador: Nº de niños evaluados en la consulta del niño sano
Estándar: > 80%

Numerador: Nº de niños entre 16 -30 meses de edad con sospecha de TEA a los que se se evalúa con la escala M-CHAT
Denominador: Nº de niños entre 16 -30 meses de edad en los que se sospecha TEA
Estándar: 100%

Numerador: Nº de niños mayores de 5 años de edad con sospecha de TEA a los que se evalúa con la escala Autónoma
Denominador: Nº de niños mayores de 5 años de edad en los que se sospecha TEA
Estándar: 100%

Numerador: Nº de niños menores de 16 meses de edad y entre los 30 meses y 5 años con sospecha de TEA a los que se deriva a Atención Especializada
Denominador: Nº de niños menores de 16 meses de edad y entre los 30 meses y 5 años en los que se sospecha TEA
Estándar: 100%

Numerador: Nº de niños con M-CHAT positivo o Escala Autónoma con resultado alterado derivados a Atención Especializada
Denominador: Nº de niños con M-CHAT positivo o Escala Autónoma alterada evaluadas en la consulta del niño sano
Estándar: 100%

Numerador: Nº de hermanos de niños con TEA con vigilancia de signos de TEA en la consulta del niño sano
Denominador: Nº de hermanos de niños con TEA que acuden a consulta del niño sano
Estándar: 100%

Numerador: Madres o Padres de niños con sospecha de TEA a los que se ofrecen información por escrito
Denominador: Madres o Padres con niños con sospecha de TEA evaluados en la consulta del niño sano
Estándar: 90%

Numerador: Madres o Padres de niños con TEA a los que se ofrecen información por escrito
Denominador: Madres o Padres con niños con TEA que acuden a la consulta del niño sano
Estándar: 90%

11. Líneas propuestas de investigación futura

En los estudios evaluados para la elaboración de ésta guía, se ha observado, de forma general, un nivel de evidencia bajo ya que los enfoques metodológicos son principalmente descriptivos, existiendo pocos estudios analíticos. Por ello es necesario no solo establecer nuevas líneas de investigación sobre el TEA sino además aumentar el número de estudios analíticos observacionales y ensayos.

Según el alcance y los objetivos de nuestra guía, las líneas prioritarias de investigación básica deberían incluir:

- Estudios sobre factores etiológicos ambientales (metales pesados, compuestos orgánicos, y otros) para activar medidas preventivas, así como la ampliación de la investigación de la genética del autismo (patrones familiares) de cara a un consejo genético más completo.
- Estudio sobre los trastornos comórbidos y complicaciones más frecuentes asociados al autismo para su correcto seguimiento y monitorización tanto en AP como en AE.
- Estudios que combinen variables conductuales, neuropsicológicas y evolutivas, para desarrollar los criterios diagnósticos establecidos en los manuales CIE-10 y DSM-IV y diferenciar de forma más específica subgrupos y subtipos en el espectro.
- Estudios sobre análisis de los patrones de inicio y evolución temprana del trastorno para establecer la edad mínima de viabilidad del diagnóstico.
- Estudios sobre el curso del desarrollo somatosensorial, motor, comunicativo y social de los niños con TEA.
- Estudios que apoyen la detección precoz, en cuanto a demostrar mejores resultados en salud de las intervenciones en función de la edad del comienzo de la intervención.
- Desarrollo y validación de instrumentos de cribado de TEA que cumplan los criterios para cribado poblacional.
- Estudios sobre calidad de vida de niños con TEA y sus familias.
- Estudios sobre sobrecarga del cuidador principal de niños con TEA.
- Estudios con metodología cualitativa que nos aproximen a las experiencias de los padres y familias de niños con TEA en los primeros momentos de detección precoz y derivación a Atención Especializada, uso y satisfacción de los servicios sanitarios en Atención Primaria tras el diagnóstico; y las experiencias de los profesionales tanto de Atención Primaria como Especializada para detectar carencias en conocimientos, recursos y problemas para atender a niños con TEA y sus familias.

12. Anexos

Anexo 1. Niveles de evidencia y grados de recomendación

Niveles de evidencia y grados de recomendación (SIGN)[265]

Niveles de evidencia científica

1++	Meta-análisis de alta calidad, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos de alta calidad con muy poco riesgo de sesgo.
1+	Meta-análisis bien realizados, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos bien realizados con poco riesgo de sesgos.
1-	Meta-análisis, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos con alto riesgo de sesgos.
2++	Revisiones sistemáticas de alta calidad de estudios de cohortes o de casos y controles. Estudios de cohortes o de casos y controles con riesgo muy bajo de sesgo y con alta probabilidad de establecer una relación causal.
2+	Estudios de cohortes o de casos y controles bien realizados con bajo riesgo de sesgo y con una moderada probabilidad de establecer una relación causal.
2-	Estudios de cohortes o de casos y controles con alto riesgo de sesgo y riesgo significativo de que la relación no sea causal.
3	Estudios no analíticos, como informes de casos y series de casos.
4	Opinión de expertos.

NOTA: Estudios de metodología cualitativa "Investigación Cualitativa". Esta categoría no está contemplada por SIGN. Los estudios incluidos han sido evaluados a nivel metodológico, incluyéndose en esta categoría aquellos estudios más rigurosos.

Grados de recomendación

A	Al menos un metaanálisis, revisión sistemática o ensayo clínico clasificado como 1++ y directamente aplicable a la población diana de la guía; o un volumen de evidencia científica compuesto por estudios clasificados como 1+ y con gran consistencia entre ellos.
B	Un volumen de evidencia científica compuesto por estudios clasificados como 2++, directamente aplicable a la población diana de la guía y que demuestran gran consistencia entre ellos; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 1++ o 1+
C	Un volumen de evidencia científica compuesto por estudios clasificados como 2+ directamente aplicables a la población diana de la guía y que demuestran gran consistencia entre ellos; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 2++
D	Evidencia científica de nivel 3 ó 4 ; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 2+

Los estudios clasificados como 1- y 2- no deben usarse en el proceso de elaboración de recomendaciones por su alta posibilidad de sesgo.

√ [1]	Práctica recomendada, basada en la experiencia clínica y el consenso del equipo redactor.

1. En ocasiones el grupo elaborador se percata de que existe algún aspecto práctico importante sobre el que se quiere hacer énfasis y para el cual no existe, probablemente, ninguna evidencia científica que lo soporte. En general estos casos están relacionados con algún aspecto del tratamiento considerado buena práctica clínica y que nadie cuestionaría habitualmente. Estos aspectos son valorados como puntos de buena práctica clínica. Estos mensajes no son una alternativa a las recomendaciones basadas en la evidencia científica sino que deben considerarse únicamente cuando no existe otra manera de destacar dicho aspecto.

Q	Evidencia extraida de estudios cualitativos relevantes y de calidad. Esta categoría no está contemplada por SIGN.

Niveles de evidencia y grado de recomendación para estudios sobre diagnóstico (adaptación NICE de niveles de evidencia del Oxford Centre for Evidence-based Medicine y del Centre for Reviews and Dissemination)[13,266]

Niveles de evidencia científica	Tipo de evidencia científica
Ia	Revisión sistemática con homogeneidad de estudios de **nivel 1**.
Ib	Estudios de **nivel 1**.
II	Estudios de **nivel 2**. Revisión sistemática de estudios de **nivel 2**.
III	Estudios de **nivel 3**. Revisión sistemática de estudios de **nivel 3.**
IV	Consenso, opiniones de expertos sin valoración crítica explícita.
Estudios de Nivel 1	Cumplen : • Comparación enmascarada con una prueba de referencia (“patrón oro”) válida. • Espectro adecuado de pacientes.

Estudios de Nivel 2	Presentan sólo uno de estos sesgos: • Población no representativa (la muestra no refleja la población donde se aplicará la prueba). • Comparación con el patrón de referencia ("patrón oro") inadecuado (la prueba que se evaluará forma parte del patrón oro o el resultado de la prueba influye en la realización del patrón oro). • Comparación no enmascarada. • Estudios casos-control.
Estudios de Nivel 3	Presentan dos o más de los criterios descritos en los estudios de nivel 2

Recomendación	Evidencia
A	Ia o Ib
B	II
C	III
D	IV

Anexo 2. Diagnósticos NANDA (Asociación norteamericana de diagnósticos de enfermería) propuestos para niños con TEA y familiares[144,145]

El plan de cuidados estandarizado de enfermería que a continuación se desarrolla está orientado al cuidado de niños y niñas de 0 a 6 años con Trastorno del Espectro Autista (TEA) en el ámbito de la Atención Primaria. Se han incluido los problemas que con mayor frecuencia pueden presentar estos niños y sus familias. Para su descripción hemos utilizado las etiquetas de la taxonomía NANDA, incluyendo los códigos de las intervenciones de enfermería (NIC) y de los resultados de enfermería (NOC).

En la elaboración han participado enfermeras de Atención Primaria y de Atención Especializada, con el objetivo de llegar a un consenso que garantice la continuidad de los cuidados y la coordinación interniveles asistenciales.

Por último, recordar que los planes de cuidados estandarizados suponen una abstracción y deben ser siempre individualizados y contextualizados. Es decir, deben entenderse como una propuesta que cada enfermera debe adaptar a cada niño/a y familia.

Diagnósticos orientados al niño con TEA

00111 Retraso en el crecimiento y desarrollo: Desviaciones de las normas para un grupo de edad

00112 Riesgo de retraso en el desarrollo: Riesgo de sufrir un retraso del 25% o más en una o más de las áreas de conducta social o autorreguladora, cognitiva, del lenguaje o de las habilidades motoras groseras o finas

NOC	**NIC**
0120 Desarrollo infantil: 1 mes 0100 Desarrollo infantil: 2 meses 0101 Desarrollo infantil: 4 meses 0102 Desarrollo infantil: 6 meses 0103 Desarrollo infantil: 12 meses 0104 Desarrollo infantil: 2 años 0105 Desarrollo infantil: 3 años 0106 Desarrollo infantil: 4 años 0107 Desarrollo infantil: preescolar 0108 Desarrollo infantil: segunda infancia	8274 Fomentar el desarrollo: niño 5605 Enseñanza: estimulación infantil 5566 Educación paterna: crianza familiar de los niños 8250 Cuidados del desarrollo 4360 Modificación de la conducta

00051 Deterioro de la comunicación verbal: Disminución, retraso o carencia de la capacidad para recibir, procesar, transmitir y usar un sistema de símbolos

NOC	NIC
0902 Comunicación 0903 Comunicación expresiva 0904 Comunicación receptiva	4976 Mejorar la comunicación: déficit del habla 5540 Potenciación de la disposición de aprendizaje 4720 Estimulación cognoscitiva 5460 Contacto

00052 Deterioro de la interacción social: Intercambio social inefectivo o cuantitativamente insuficiente o excesivo

NOC	NIC
0116 Participación en juegos 1502 Habilidades de interacción social 0915 Nivel de Hiperactividad	5100 Potenciación de la socialización 4362 Modificación de la conducta: habilidades sociales 4430 Terapia con juegos 4352 Manejo de la conducta: hiperactividad/falta de atención

Diagnósticos orientados a familiares del niño con TEA

00126 Conocimientos deficientes (especificar): Carencia o deficiencia de la información cognitiva relacionada con un tema específico

NOC	NIC
1803 Conocimiento: proceso de la enfermedad 1824 Conocimiento: asistencia médica 1806 Conocimiento: recursos sanitarios 1823 Conocimiento: fomento de la salud 1801 Conocimiento: seguridad infantil 1700 Creencias sobre la salud 1703 Creencias sobre la salud: percepción de recursos	7400 Guías del sistema sanitario 5510 Educación sanitaria 5568 Educación paterna 5632 Enseñanza: seguridad del niño pequeño 5630 Enseñanza: nutrición del niño pequeño 5520 Facilitar el aprendizaje 6610 Identificación de riesgos

00075 Disposición para mejorar el afrontamiento familiar: Manejo efectivo de las tareas adaptativas del miembro de la familia implicado en el reto de la salud del cliente, que ahora muestra deseos y disponibilidad para aumentar su propia salud y desarrollo y los del cliente

NOC	NIC
2204 Relación entre el cuidador principal y el paciente 2602 Funcionamiento de la familia 2605 Participación de la familia en la asistencia sanitaria profesional	7140 Apoyo a la familia 5240 Asesoramiento 7280 Apoyo de hermanos

00073 Afrontamiento familiar incapacitante: Comportamiento de una persona significativa que inhabilita sus propias capacidades y las del cliente para abandonar efectivamente tareas esenciales para la adaptación de ambos al reto de salud

NOC	NIC
2506 Salud emocional del cuidador principal 2508 Bienestar del cuidador principal 2208 Factores estresantes del cuidador familiar 2210 Posible resistencia al cuidado familiar 1606 Participación en las decisiones sobre asistencia sanitaria	7110 Fomento de la implicación familiar 7120 Movilización familiar 4700 Reestructuración cognitiva 5400 Potenciación de la autoestima

00074 Afrontamiento familiar comprometido: La persona que habitualmente brinda el soporte principal proporciona en este caso un apoyo , consuelo, ayuda o estímulo insuficiente o inefectivo que puede ser necesario para que el cliente maneje o domine las tareas adaptativas relacionadas con su salud

NOC	NIC
2600 Superación de problemas de la familia 2604 Normalización de la familia 2205 Rendimiento del cuidador principal: cuidados directos 2206 Rendimiento del cuidador principal: cuidados indirectos	5270 Apoyo emocional 7040 Apoyo al cuidador principal 5250 Apoyo en la toma de decisiones 5230 Aumentar el afrontamiento 7100 Estimulación de la integridad familiar 7200 Fomentar la normalización familiar 5520 Facilitar el aprendizaje

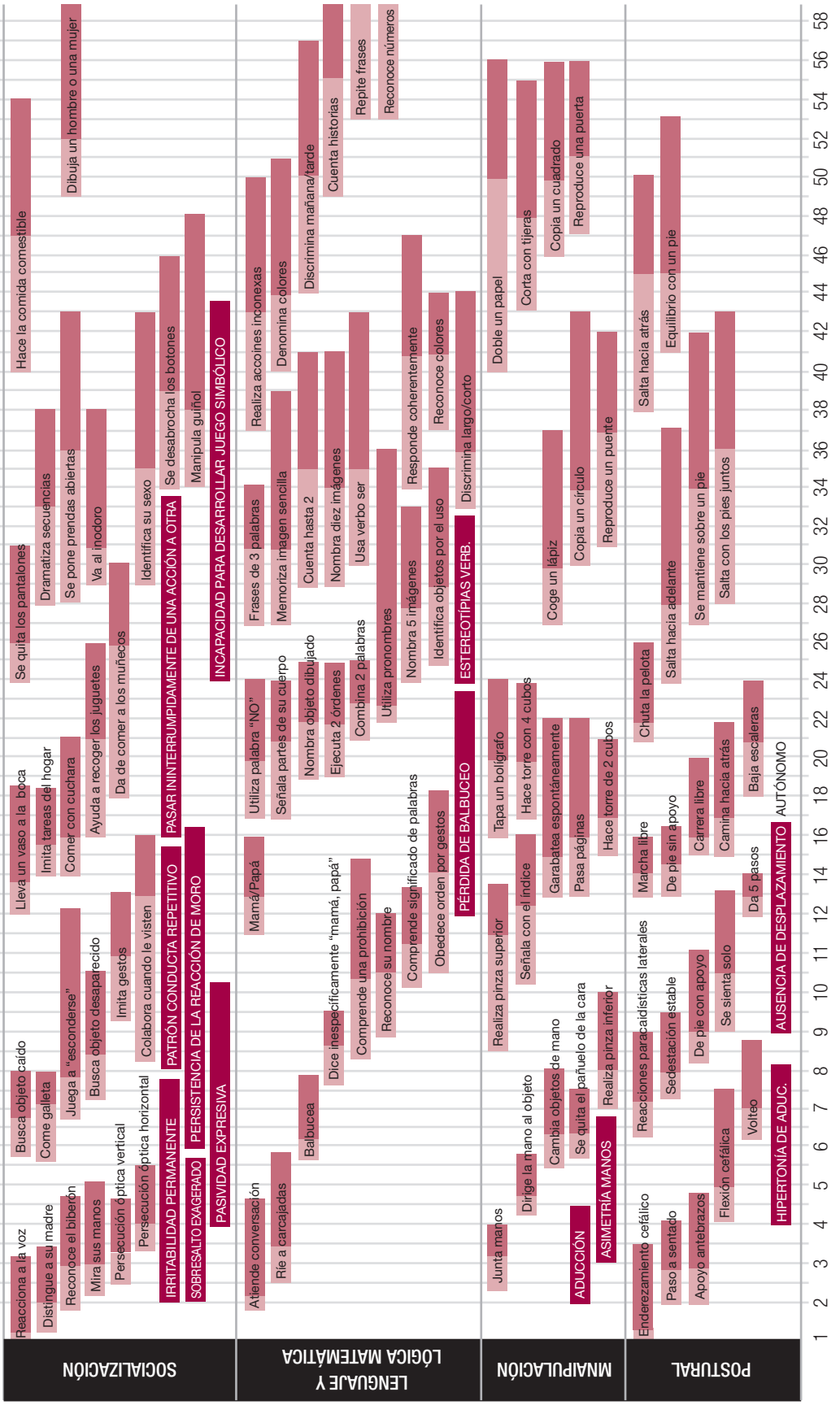
00164 Disposición para mejorar el rol parental: Patrón de proporcionar un entorno para los niños u otras personas dependientes que es suficiente para favorecer el crecimiento y desarrollo y que puede ser reforzado.

NOC	NIC
2211 Ser padre 1603 Conducta de búsqueda de la salud 1602 Conducta de fomento de la salud	8300 Fomento de la paternidad 5566 Educación paterna: crianza familiar de los niños 5568 Educación paterna: niño

00058 Riesgo de deterioro de la vinculación entre los padres y el lactante/niño: Alteración del proceso interactivo entre los padres o persona significativa y el lactante/niño que fomenta el desarrollo de una relación reciproca protectora y formativa.

NOC	NIC
1500 Lazos afectivos padre-hijo 2211 Ejecución del rol de padres 1704 Creencias sobre la salud: percepción de amenaza	6481 Manejo ambiental: proceso de acercamiento 6710 Fomentar el acercamiento 5370 Potenciación de roles 5480 Clarificación de valores 4480 Facilitar la autorresponsabilidad

Anexo 3. Tabla Haizea-Llevant (colores modificados de la tabla original)



Normas de interpretación de la tabla de desarrollo Haizea-Llevant:

La tabla está dividida en cuatro áreas: sociabilidad, lenguaje, manipulación y postural con diferentes pruebas para cada una de ellas.

Estas pruebas están representadas en la tabla en forma de barras horizontales de color rosa claro y oscuro que indican el porcentaje de niños que ejecutan una acción.

El inicio de la barra (rosa claro) indica el 50% de los niños, el cambio de color (rosa medio) indica un 75% y el final de la misma indica que a esa edad el 95% de los niños ya hacen la acción estudiada.

Encontramos también en la tabla unos signos de alerta representados como líneas de color rosa oscuro .

El orden correcto de valoración de la tabla es "leyéndola" de izquierda a derecha y de arriba abajo.

Trazar una raya vertical que corresponda a la edad en meses del niño o niña (ajustado por debajo de 18 meses de edad en aquellos casos de prematuridad).

Preguntar a los familiares y comprobar, en su caso, si realiza:

a) Aquellos elementos situados a la izquierda de la línea trazada.
b) Aquellos elementos que dicha línea atraviesa.

El examinador o examinadora valorará la falta de adquisición de dichos elementos, en todas o alguna de las áreas, así como la presencia de signos de alerta, para determinar la necesidad de otros estudios diagnósticos.

Anexo 4. Señales de alerta

SEÑALES DE ALERTA INMEDIATA[172]
- 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 espontaneas de dos palabras (no ecolálicas) a los 24 meses. - Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.

COMPENDIO DE SEÑALES DE ALERTA DE TEA SEGÚN PERIODOS DE EDAD
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 encontrarnos en niños evaluados en las edades referenciadas.
Antes de los 12 meses
- poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas - no muestra anticipación cuando va a ser cogido - falta de interés en juegos interactivos simples como el "cucu-tras" o el "toma y daca" - falta de sonrisa social - falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses
Después de los 12 meses
- menor uso del contacto ocular - no responde a su nombre - no señala para "pedir algo"(protoimperativo) - no muestra objetos - respuesta inusual ante estímulos auditivos - falta de interés en juegos interactivos simples como el "cucu-tras" o el "toma y daca" - no mira hacia donde otros señalan - ausencia de imitación espontánea - ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto
Entre los 18-24 meses
- no señala con el dedo para "compartir un interés" (protodeclarativo) - dificultades para seguir la mirada del adulto - no mirar hacia donde otros señalan - retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo - falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc) - ausencia de juego simbólico - falta de interés en otros niños o hermanos - no suele mostrar objetos - no responde cuando se le llama - no imita ni repite gestos o acciones que otros hacer (ej. muecas, aplaudir) - pocas expresiones para compartir afecto positivo - antes usaba palabras pero ahora no (regresión en el lenguaje)
A partir de los 36 meses
Comunicación - ausencia o retraso en el lenguaje o deficit 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
- deficit en el 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 pedirlas
- 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 indiferenci
- 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 caso 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 suela 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 disfrutan 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)
- mientras que 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.

Anexo 5. Intrumento PEDS. Preguntas exploratorias sobre las preocupaciones de los padres sobre el desarrollo de sus hijos. Traducción del Instrumento PEDS (Parent´s Evaluation of Development Status)[204]

Preguntas
- Por favor, díganos si le preocupa algo de la manera en que su hijo/a está aprendiendo, se desarrolla o se comporta.
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a habla y emite los sonidos al hablar?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a entiende lo que le dicen?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a usa las manos y dedos para hacer las cosas?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a utiliza las piernas y los brazos para hacer las cosas?
- ¿Le preocupa cómo se comporta su hijo/a?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a se relaciona con otras personas?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a está aprendiendo a hacer cosas por sí mismo?
- ¿Le preocupa cómo su hijo/a está adquiriendo habilidades en la guardería o en el colegio?
- Por favor, díganos cualquier otra preocupación al respecto.

Anexo 6. Instrumento de valoración M-CHAT (Formato para los padres)

La información que contiene éste cuestionario es totalmente confidencial.

Seleccione, **rodeando con un círculo**, la respuesta que le parece que refleja mejor cómo su hijo o hija actúa NORMALMENTE. Si el comportamiento no es el habitual (por ejemplo, usted solamente se lo ha visto hacer una o dos veces) conteste que el niño o niña NO lo hace. Por favor, conteste a todas las preguntas.

1.	¿Le gusta que le balanceen, o que el adulto le haga el "caballito" sentándole en sus rodillas, etc.?	SI	NO
2.	¿Muestra interés por otros niños o niñas?	SI	NO
3.	¿Le gusta subirse a sitios como, por ejemplo, sillones, escalones, juegos del parque...?	SI	NO
4.	¿Le gusta que el adulto juegue con él o ella al "cucú-tras" (taparse los ojos y luego descubrirlos; jugar a esconderse y aparecer de repente)	SI	NO
5.	¿Alguna vez hace juegos imaginativos, por ejemplo haciendo como si hablara por teléfono, como si estuviera dando de comer a una muñeca, como si estuviera conduciendo un coche o cosas así?	SI	NO
6.	¿Suele señalar con el dedo para pedir algo?	SI	NO
7.	¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención?	SI	NO
8.	¿Puede jugar adecuadamente con piezas o juguetes pequeños (por ejemplo cochecitos, muñequitos bloques de construcción) sin únicamente chuparlos, agitarlos o tirarlos?	SI	NO
9.	¿Suele traerle objetos para enseñárselos?	SI	NO
10.	¿Suele mirarle a los ojos durante unos segundos?	SI	NO
11.	¿Le parece demasiado sensible a ruidos poco intensos? (por ejemplo, reacciona tapándose los oídos, etc.)	SI	NO
12.	¿Sonríe al verle a usted o cuando usted le sonríe?	SI	NO
13.	¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace)	SI	NO
14.	¿Responde cuando se le llama por su nombre?	SI	NO
15.	Si usted señala con el dedo un juguete al otro lado de la habitación… ¿Dirige su hijo o hija la mirada hacia ese juguete?	SI	NO
16.	¿Ha aprendido ya a andar?	SI	NO
17.	Si usted está mirando algo atentamente, ¿su hijo o hija se pone también a mirarlo?	SI	NO
18.	¿Hace su hijo o hija movimientos raros con los dedos, por ejemplo, acercándoselos a los ojos?	SI	NO
19.	¿Intenta que usted preste atención a las actividades que él o ella está haciendo?	SI	NO
20.	¿Alguna vez ha pensado que su hijo o hija podría tener sordera?	SI	NO
21.	¿Entiende su hijo o hija lo que la gente dice?	SI	NO
22.	¿Se queda a veces mirando al vacío o va de un lado al otro sin propósito?	SI	NO
23.	¿Si su hijo o hija tiene que enfrentarse a una situación desconocida, le mira primero a usted a la cara para saber cómo reaccionar?	SI	NO

DATOS A CUMPLIMENTAR CON LA ESCALA M-CHAT

Fecha:
Nombre de la persona que rellena el cuestionario:
(Especifique): Parentesco con el niño:
Madre Padre Otro

DATOS DEL NIÑO/A
Nombre y Apellidos:
Fecha de Nacimiento:
Sexo: Varón Mujer Teléfono de contacto:
Dirección:

Intrumento de valoración M-CHAT (Formato para el profesional)

Información para el profesional

Puntos de corte en el cuestionario para ser considerado un "fallo" (en negrita)

- Fallo en al menos 3 de los 23 elementos (se considera fallo a las respuestas si/no en negrita)
- Fallo en al menos 2 de los 6 elementos críticos (números 2, 7, 9, 13,14, 15 en negrita)

1.	¿Le gusta que le balanceen, o que el adulto le haga el "caballito" sentándole en sus rodillas, etc.?	SI	**NO**
2.	**¿Muestra interés por otros niños o niñas?**	SI	**NO**
3.	¿Le gusta subirse a sitios como, por ejemplo, sillones, escalones, juegos del parque...?	SI	**NO**
4.	¿Le gusta que el adulto juegue con él o ella al "cucú-tras" (taparse los ojos y luego descubrirlos; jugar a esconderse y aparecer de repente)	SI	**NO**
5.	¿Alguna vez hace juegos imaginativos, por ejemplo haciendo como si hablara por teléfono, como si estuviera dando de comer a una muñeca, como si estuviera conduciendo un coche o cosas así?	SI	**NO**
6.	¿Suele señalar con el dedo para pedir algo?	SI	**NO**
7.	**¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención?**	SI	**NO**
8.	¿Puede jugar adecuadamente con piezas o juguetes pequeños (por ejemplo cochecitos, muñequitos bloques de construcción) sin únicamente chuparlos, agitarlos o tirarlos?	SI	**NO**
9.	**¿Suele traerle objetos para enseñárselos?**	SI	**NO**
10.	¿Suele mirarle a los ojos durante unos segundos?	SI	**NO**
11.	¿Le parece demasiado sensible a ruidos poco intensos? (por ejemplo, reacciona tapándose los oídos, etc.)	**SI**	NO
12.	¿Sonríe al verle a usted o cuando usted le sonríe?	SI	**NO**
13.	**¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace)**	SI	**NO**
14.	**¿Responde cuando se le llama por su nombre?**	SI	**NO**
15.	**Si usted señala con el dedo un juguete al otro lado de la habitación... ¿Dirige su hijo o hija la mirada hacia ese juguete?**	SI	**NO**
16.	¿Ha aprendido ya a andar?	SI	**NO**
17.	Si usted está mirando algo atentamente, ¿su hijo o hija se pone también a mirarlo?	SI	**NO**
18.	¿Hace su hijo o hija movimientos raros con los dedos, por ejemplo, acercándoselos a los ojos?	**SI**	NO
19.	¿Intenta que usted preste atención a las actividades que él o ella está haciendo?	SI	**NO**
20.	¿Alguna vez ha pensado que su hijo o hija podría tener sordera?	**SI**	NO

21. ¿Entiende su hijo o hija lo que la gente dice?	SI	**NO**
22. ¿Se queda a veces mirando al vacío o va de un lado al otro sin propósito?	**SI**	NO
23. ¿Si su hijo o hija tiene que enfrentarse a una situación desconocida, le mira primero a usted a la cara para saber cómo reaccionar?	SI	**NO**

Anexo 7. Escala autónoma para la detección del síndrome de Asperger y el autismo de alto nivel de funcionamiento

Instrucciones para la aplicación

Cada uno de los enunciados que va a leer a continuación describe formas de ser y comportarse que podrían ser indicativos de Síndrome de Asperger o autismo. Estas personas suelen presentar, de un modo u otro, características como las que aquí se recogen, especialmente **a partir de los 6 años**.

Le rogamos que lea detenidamente cada enunciado, y que estime en qué medida ha observado los siguientes comportamientos en la persona sobre la que va a informar marcando la respuesta apropiada con los criterios siguientes:

1) Si el comportamiento descrito en el enunciado no corresponde en absoluto con las características de la persona sobre la que informa, conteste marcando el espacio dedicado a la categoría **"Nunca"**.
2) Si algunas veces ha observado esas características, aunque no sea lo habitual, marque en el espacio correspondiente a **"Algunas veces"**.
3) Si el comportamiento descrito es habitual, conteste **"Frecuentemente"**.
4) Si generalmente se comporta como se describe en el enunciado, hasta el punto de que cualquiera esperaría que se comporte así, conteste **"Siempre"**.
5) Puede ocurrir que algunas descripciones se refieran a comportamientos que se producen en situaciones en las que usted no ha estado presente nunca; por ejemplo: "Come sin ayuda de nadie", es un comportamiento que sólo ha podido observar si ha tenido la oportunidad de estar presente a la hora de comer. Si se encuentra ante este caso, conteste **"No observado"**.

Instrucciones para la corrección

1. Puntúe las respuestas a cada ítem observado del siguiente modo:
- "Nunca": 1 punto
- "Algunas veces": 2 puntos
- "Frecuentemente": 3 puntos
- "Siempre": 4 puntos

2. Compruebe si se cumplen las dos condiciones siguientes:
- Se han contestado los 18 ítems
- No hay más de 2 ítems con la respuesta "No Observado"

3. Si se cumplen estas dos condiciones, obtenga la *puntuación directa* de la prueba sumando los puntos de todas las respuestas (la puntuación mínima que podrá obtener en dicha suma será 18 y la máxima 72).

4. Si no se cumplen estas dos condiciones, obtenga la *puntuación promedio* de la prueba sumando los puntos de todas las respuestas y dividiendo el resultado por el número de ítems respondidos (la puntuación mínima que podrá obtener será 1 y la máxima 4).
5. Se recomienda consultar a un especialista si la *puntuación directa* obtenida es de 36 (o se acerca a este valor), y si la *puntuación promedio* es de 2 (o se acerca a este valor) –ver Nota.

NOTA: Nada impide iniciar la consulta al profesional si la puntuación directa no llega a 36 pero se sitúa por encima de los 30 puntos (o si la puntuación promedio no llega a 2 pero se sitúa por encima del 1,7); tampoco hay razones psicométricas que impidan adoptar un criterio más exigente (por ejemplo, tomar como punto de corte una puntuación directa de 40, o una puntuación promedio de 2,22). Esta Escala no es un instrumento diagnóstico por sí mismo, sino una herramienta dirigida a facilitar la detección de personas que pueden tener Síndrome de Asperger o Autismo no asociado a discapacidad intelectual y sobre las cuales interesaría determinar cuanto antes su diagnóstico clínico y sus necesidades de apoyo.

Escala Autónoma

ÍTEMS	Nunca	Algunas veces	Frecuen-temente	Siempre	No observado
1. Tiene dificultades para realizar tareas en las que es especialmente importante extraer las ideas principales del contenido y obviar detalles irrelevantes (p.ej., al contar una película, al describir a una persona...).					
2. Muestra dificultades para entender el sentido final de expresiones no literales tales como bromas, frases hechas, peticiones mediante preguntas, metáforas, etc.					
3. Prefiere hacer cosas solo antes que con otros (p.ej, juega solo o se limita a observar cómo juegan otros, prefiere hacer solo los trabajos escolares o las tareas laborales).					
4. Su forma de iniciar y mantener las interacciones con los demás resulta extraña.					
5. Manifiesta dificultades para comprender expresiones faciales sutiles que no sean muy exageradas.					
6. Tiene problemas para interpretar el sentido adecuado de palabras o expresiones cuyo significado depende del contexto en que se usan.					
7. Carece de iniciativa y creatividad en las actividades en que participa.					
8. Hace un uso estereotipado o peculiar de fórmulas sociales en la conversación (p.ej., saluda o se despide de un modo especial o ritualizado, usa fórmulas de cortesía infrecuentes o impropias...)					

9. Le resulta difícil hacer amigos.					
10. La conversación con él/ella resulta laboriosa y poco fluida (p.ej., sus temas de conversación son muy limitados, tarda mucho en responder o no responde a comentarios y preguntas que se le hacen, dice cosas que no guardan relación con lo que se acaba de decir...).					
11. Ofrece la impresión de no compartir con el grupo de iguales intereses, gustos, aficiones, etc.					
12. Tiene dificultades para cooperar eficazmente con otros.					
13. Su comportamiento resulta ingenuo (no se da cuenta de que le engañan ni de las burlas, no sabe mentir ni ocultar información, no sabe disimular u ocultar sus intenciones…)					
14. Hace un uso idiosincrásico de las palabras (p.ej., utiliza palabras poco habituales o con acepciones poco frecuentes, asigna significados muy concretos a algunas palabras).					
15. Los demás tienen dificultades para interpretar sus expresiones emocionales y sus muestras de empatía.					
16. Tiene dificultades para entender situaciones ficticias (películas, narraciones, teatro, cuentos, juegos de rol...).					
17. Realiza o trata de imponer rutinas o rituales complejos que dificultan la realización de actividades cotidianas.					
18. En los juegos, se adhiere de forma rígida e inflexible a las reglas (p.ej., no admite variaciones en el juego, nunca hace trampas y es intolerante con las de los demás).					
PUNTUACIÓN PROMEDIO:	**PUNTUACIÓN DIRECTA TOTAL:**				

DATOS A CUMPLIMETAR SOBRE LA ESCALA AUTÓNOMA

FECHA DE APLICACIÓN:

DATOS DE LA PERSONA SOBRE LA QUE SE INFORMA

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO: EDAD:

SEXO:

DATOS DE LA PERSONA QUE INFORMA

NOMBRE:

VINCULACIÓN CON LA PERSONA SOBRE LA QUE SE INFORMA:

Anexo 8

Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo

Este documento informativo para padres forma parte de una Guía de Práctica Clínica (GPC) elaborada en el marco del Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. 2009.
Guía de Práctica Clínica en el SNS: UETS 2007/5-3
ISBN: 978-84-451-3244-9
Déposito legal: M-42129-2009

El contenido ha sido desarrollado por un grupo de trabajo formado por profesionales sanitarios del SNS, representantes de pacientes y la Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS) de la Agencia Laín Entralgo de la Comunidad de Madrid.

Existe también una versión en formato electrónico en la página web de *GuíaSalud* y de la *UETS*. En estas páginas web puede consultarse, además, la versión *completa y resumida* de la GPC.

Ilustraciones: © Miguel Gallardo, 2009
Edita: Agencia Laín Entralgo.
Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
Gran Vía, 27. 28013, Madrid. España-Spain
Produce: www.cege.es - Eloy Gonzalo, 25, 1º izda. 28010, Madrid

Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo

¿Qué significa que hay sospechas de que su hijo tenga un problema en el desarrollo social y comunicativo?

Es posible que hayan observado algún comportamiento extraño en su hijo. Si éste tiene hermanos mayores han podido comparar que la adquisición de habilidades no está siendo igual que lo fue con sus hermanos, ni hace las mismas cosas que otros niños de su edad. Por ejemplo, es más tranquilo o pasivo que los otros niños, no pronuncia ninguna palabra, apenas balbucea ni utiliza gestos para comunicarse, no responde a su nombre, apenas sonríe o expresa placer cuando intentan compartir actividades con él, parece indiferente a lo que le rodea, etc.

Puede que lo hayan comentado con otras personas (familiares, amigos, profesionales) o simplemente que estuvieran esperando a ver si se solucionaba a medida que el niño o la niña fuera creciendo.

También pudiera ser que no sospecharan la existencia de ningún problema y, en una revisión rutinaria, su pediatra le haya comunicado que parece que algo no va bien en el desarrollo de su hijo.

Aunque no todos los niños desarrollan sus habilidades al mismo tiempo, existen unos períodos característicos de edad en los que se adquieren algunas de ellas. Para que sirva de orientación respecto a esos períodos, por ejemplo,

el niño debe ser capaz de mantener levantada la cabeza por sí solo a las 6 semanas de vida, sonreír sobre los 2 meses, mantenerse sentado sin apoyos antes de los 9 meses, etc. Su pediatra les puede informar sobre cuáles son esos momentos en el desarrollo. Probablemente, desde el nacimiento del niño, durante las visitas rutinarias, les habrán preguntado sobre la adquisición de estas y otras habilidades.

En el caso de que ustedes no hayan sospechado nada anteriormente y se lo hayan comentado en una de las visitas al Centro de Salud, deben con ar en el proceder de los profesionales, ya que, en cualquier caso, lo que se pretende es averiguar si hay algo diferente en el desarrollo de su hijo o hija, qué es lo que ocurre, y qué actuaciones se pueden poner en marcha cuanto antes.

Si su hijo acude a una guardería o a una escuela infantil también podrían hablar con los educadores del niño para intercambiar con ellos sus preocupaciones. Éstos también pueden proporcionarles alguna señal especí ca que hayan podido observar en el comportamiento del niño, que puede orientar las sospechas de su pediatra.

El hecho de que haya alguna señal de alerta no signi ca necesariamente que su hijo tenga un problema del desarrollo; sin embargo, indica la necesidad de una evaluación más exhaustiva. Por ello, no duden comentar con su pediatra cualquier preocupación al respecto, quien podrá indicar la realización de determinadas pruebas, con el n de identi car las posibles causas que podrían explicar la existencia de estas señales; entre otras, problemas auditivos, o retrasos en el desarrollo del lenguaje.

Ante las primeras señales de alarma, es posible que su pediatra les haya pedido que respondieran a una serie de preguntas sobre el comportamiento de su hijo, cuyo objetivo es con rmar si existe o no un riesgo elevado de tener algún problema y, en caso a rmativo, se le derivará a atención especializada para realizar una evaluación más completa y diagnosticar la existencia o no de algún trastorno especí co.

Lo más importante que deben tener en cuenta es que el objetivo principal es descartar si existe o no un problema, y tener un diagnóstico preciso lo antes posible, para poder programar la intervención que mejor se ajuste a los recursos y características de su hijo y a la familia.

¿Cuál es el proceso a seguir?

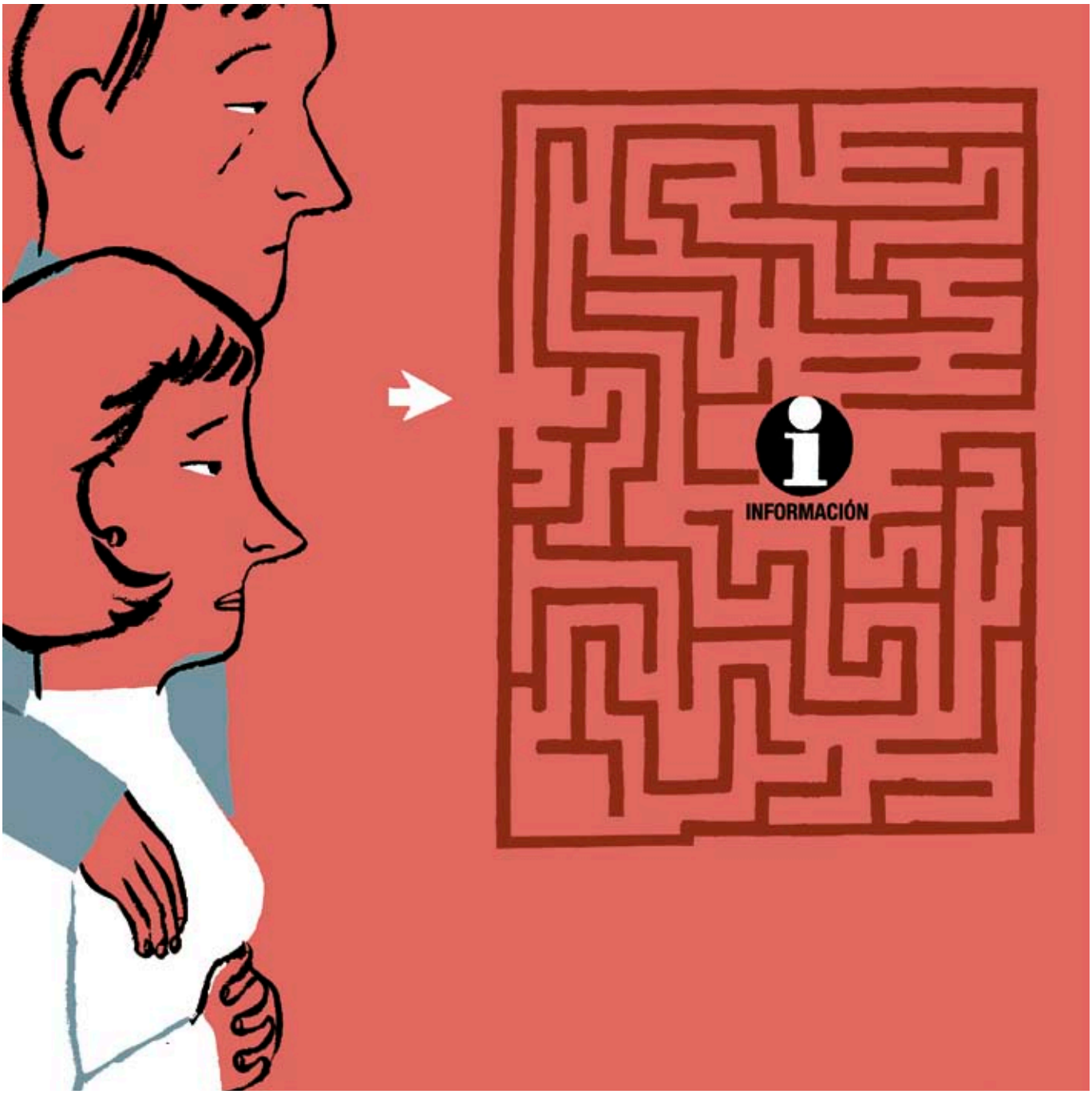
Ante la posibilidad de tener un problema del desarrollo comunicativo y social, su pediatra les enviará a atención especializada para una evaluación más completa. El pediatra les orientará a qué unidad de referencia o centro de atención especializada deberá dirigirse.

Dichos centros poseen un equipo multidisciplinar que van a evaluar diferentes áreas. Como orientación, estos equipos pueden estar integrados por pediatra, psiquiatra, neurólogo, psicólogo, logopeda, enfermera, terapeuta ocupacional, sioterapeuta y trabajador social.

Se trata de un proceso basado en la observación del comportamiento y la evaluación psicológica de su hijo en relación con su desarrollo cognitivo, su lenguaje y comunicación, y sus habilidades sociales. Para ello, podrán utilizar procedimientos diagnósticos más especí cos (la mayoría son tests para evaluar por observación el comportamiento de su hijo).

Puede que también los especialistas soliciten algunas pruebas diagnósticas complementarias, como análisis de sangre, audiometrías o potenciales evocados auditivos, que permitirán descartar algunas enfermedades metabólicas y trastornos auditivos.

Asimismo, es muy probable que se investiguen los antecedentes personales y familiares del niño, y se le solicite un estudio genético, ya que algunos de estos trastornos tienen una base genética identi cada, que pueden aportar información para el diagnóstico.


INFORMACIÓN

Éste es un proceso que puede durar varias semanas y, seguramente, la familia las vivirá con cierto nivel de estrés. **En el momento en que tengan una cita con el centro de referencia o atención especializada, les pueden surgir las siguientes preguntas, que trataremos de responder a continuación:**

¿Aproximadamente, cuánto tiempo se tardará en obtener un diagnóstico?

La duración total del proceso es variable, y puede prolongarse si hay necesidad de hacer otras pruebas complementarias (audiometría, de neuroimagen, genéticas y otras). En cualquier caso, una vez obtenidos todos los resultados, no tardarán más que unos días en proporcionarles las conclusiones del diagnóstico. Es recomendable que les proporcionen un informe por escrito en el que se explican los resultados y las orientaciones a seguir. De todos modos, al margen del tiempo necesario para llevar a cabo las posibles pruebas complementarias, la exploración clínica por profesionales dedicados a este tipo de problemas les podrá esclarecer prontamente la mayoría de sus dudas.

¿Qué profesionales van a evaluar a su hijo?

En general, las evaluaciones puede que sean realizadas de manera conjunta por varios profesionales que llevan a cabo las entrevistas a los familiares y las pruebas a los niños de manera simultánea.

Esto es recomendable por varias razones. En primer lugar, porque permite aprovechar el tiempo que se dedica a la evaluación, ya que se re-

INFORMACIÓN

coge información de las dos fuentes principales (la familia y el niño) en el mismo momento. En segundo lugar, porque aumenta la seguridad del juicio clínico al permitir que se compare la observación de varios profesionales diferentes. No olvidemos que el diagnóstico se realiza basado en los comportamientos observados del niño, teniendo en cuenta la historia del desarrollo que facilita la familia. En ocasiones, la información es difícil de interpretar por lo que es recomendable el contraste entre el juicio clínico de varios profesionales.

Normalmente, los profesionales que realizarán las entrevistas y las pruebas al niño pertenecen al ámbito sanitario (psicólogos clínicos, pediatras, psiquiatras, neurólogos, enfermeras), al ámbito educativo (equipos de orientación y evaluación educativa) y al social (centros de valoración y orientación).

¿Qué tipo de evaluación van a realizarle?

Las pruebas que se realicen al niño se centrarán en observar la conducta de su hijo (cómo se relaciona y se comunica con los adultos e iguales), la forma en que consigue las cosas que desea (si las pide de alguna manera o las toma por sí mismo), cómo se implica en actividades de juego, si muestra algunas conductas que pueden parecer inusuales (utilizar objetos o partes de los mismos de manera repetitiva, insistir en colocar los juguetes en la misma posición, no tolerar cambios en su distribución…).

Además, es probable que se realicen algunos tests que ayuden a conocer las habilidades cognitivas del niño (atención, comprensión, abstracción, memoria, capacidad de aprender, comunicarse y otras) y el

nivel de desarrollo de las mismas. Será especialmente importante que se exploren las competencias del niño relacionadas con las habilidades de lenguaje y comunicación, así como otros aspectos relativos al desarrollo de las habilidades adaptativas, que permiten la adaptación satisfactoria al entorno, en función de lo que se espera para la edad del niño.

¿Qué información van a requerir de ustedes?

Fundamentalmente, información sobre cómo ha sido el desarrollo global de su hijo y cómo es su comportamiento en el día a día y ante situaciones cotidianas, ya que es posible que durante la evaluación no mani este dicho comportamiento al tratarse de un entorno extraño. Se realiza una amplia entrevista a los padres sobre el desarrollo de su hijo, y sobre los posibles signos que han aparecido en el mismo, que pueden ayudar a con rmar o descartar el diagnóstico. Los problemas del desarrollo pueden pasar desapercibidos en edades muy tempranas, por lo que hay que repasar aquellos indicadores o señales de alerta que pudieron aparecer u observarse incluso antes de los 12 meses de edad. La colaboración entre el profesional que realice la entrevista y los padres, ayudará a identi car si estas señales han estado o no presentes, siendo esta información fundamental para el diagnóstico.

En esta historia del desarrollo se consultará sobre posibles antecedentes familiares con características similares a las que presenta el niño o la niña, o algunos otros que se puedan asociar. Se explorarán también aspectos relacionados con el embarazo, el parto y los primeros momentos del desarrollo del niño, incluyendo los resultados de las pruebas

DM. FÜNFHUNDERT

realizadas a los recién nacidos (test de Apgar, fenilcetonuria, función tiroidea…).

Además, se consultará sobre los hitos principales del desarrollo, tanto en relación con aspectos motores (a qué edad empezó a sentarse, cuándo empezó a andar…), como de interacción social y comunicación (cuál es la relación con otros niños o con los adultos, si ha comenzado a hablar cuándo empezó y cómo es el lenguaje, si ha habido algún tipo de pérdida de habilidades en el lenguaje o de otras habilidades adquiridas…).

En relación con estos aspectos, se explorarán en detalle los elementos que constituyen las principales señales de alerta que orientan a la evaluación específica de los trastornos del desarrollo. Entre otros, será especialmente relevante la información sobre el desarrollo de las habilidades de comunicación y de relación interpersonal del niño, prestando especial atención a si el niño se comunica/interactúa/juega/compite/comparte o no con otros, y la manera de hacerlo. Por ejemplo, si hay retraso en el lenguaje o en el caso de que no hable, si utiliza otros medios para comunicarse, cómo expresa lo que quiere, si contesta o no cuando se le pregunta, si actúa de forma coherente a los sentimientos de los demás como enfado o alegría, si inicia interacciones sociales y las comparte con otras personas o sólo las emprende cuando necesita alguna cosa, si repite palabras fuera de contexto, si mantiene la mirada de las personas y la sigue.

También se le preguntará si el niño tiene o no algunos intereses o preocupaciones específicas a los que dedique mucho tiempo, que interfieran con la realización de otras actividades y que resulten inusuales, bien por la intensidad con la que se presentan, por el contenido o por el tema de las mismas. Se explorarán también las habilidades del niño

para aceptar los cambios en sus rutinas, y si existe alguna insistencia en realizar siempre las mismas actividades de manera repetitiva con di cultades para aceptar variaciones en ellas (por ejemplo, cambiar el orden de los juguetes, o el recorrido para ir al colegio…).

Por último, se tomará nota sobre cómo juega el niño, qué tipo de juegos y juguetes usa y si los utiliza de alguna manera particular o inusual. También, teniendo en cuenta la edad, si realiza actividades de juego imaginativo o de cción, es decir, juega con algo como si fuera otra cosa sabiendo que no lo es, por ejemplo, "hacer como si diera de comer a los muñecos", "hacer como si un bloque de madera fuera un coche", "hablar por teléfono utilizando una cuchara", "imita que monta a caballo con el palo de la escoba"…

¿Qué deben preparar para la cita?

En el caso de que ya hayan acudido a otros profesionales, es recomendable que aporten al equipo que va a realizar la evaluación los informes con los resultados anteriores, a ser posible, antes de acudir a la cita con ellos. Esto permitirá plani car mejor el proceso de evaluación, evitando la duplicación de pruebas, y la dedicación a otras que pueden ser relevantes, pero que no han sido llevadas a cabo. Igualmente, es interesante aportar los informes de la guardería o del colegio, donde es muy probable que se puedan detectar indicios del problema, si es que existe.

Es importante también que prevengan cuáles pueden ser las necesidades de su hijo o hija durante la evaluación. Lleven consigo los objetos o juguetes que crean que le pueden entretener para los ratos de descanso, o para que pueda utilizarlos al terminar las pruebas.

A
1

Tenga en cuenta que su hijo o hija va a un lugar desconocido, con personas a las que nunca ha visto. Es recomendable que, en la medida de lo posible, le cuente dónde va a ir, las personas a las que va a conocer y lo que va a pasar allí, ya que, como habrán comprobado, no suele tolerar bien los cambios en su rutina. Para ello, pueden utilizar fotografías del lugar donde se va a realizar la evaluación, o de las personas que van a estar con él. Si fuera posible, es aconsejable que se visite el lugar de evaluación algún día antes de la realización de las pruebas, para que al niño no le resulte del todo desconocido.

¿Estará presente en las evaluaciones junto a su hijo?

Es muy probable que algún miembro de la familia pueda permanecer con el niño a lo largo de la evaluación. Además, es posible que las personas que realizan las pruebas soliciten su colaboración en algunos momentos, especialmente para las tareas relacionadas con aspectos sociales y de juego.

En cualquier caso, consulten las dudas que pueda tener sobre los procedimientos y sus posibilidades de participación en la evaluación con el equipo de profesionales que la realizan. Es importante que sepan cuáles son los aspectos que se están explorando y cómo responde su hijo o hija durante la evaluación. Esto facilitará que se encuentre familiarizado con los conceptos y elementos que se describirán en el informe de diagnóstico, donde se detallarán las conclusiones.

¿Cuánto tiempo se necesita en el proceso de evaluación (observación de la conducta)?

Las pruebas de la evaluación tienen una duración variable, y ésta depende de varios factores, especialmente del cansancio y de la colaboración del niño. Es necesario dedicar un tiempo para que el niño se familiarice con el entorno y las personas que van a realizar las pruebas, y es posible que éstas tengan que llevarse a cabo en varias sesiones, que probablemente se desarrollarán en días diferentes.

En otros casos, la evaluación puede prolongarse a lo largo de una mañana, una tarde o incluso un día, proporcionando los descansos necesarios, llevándose a cabo de manera continuada hasta que se obtiene la información necesaria.

El trato con los profesionales sanitarios

Dado que su hijo será remitido a atención especializada, puede que tenga que pasar por diferentes consultas de profesionales de distintas ramas y especialidades sanitarias, educativas y sociales, y, en muchos casos, ustedes van a servir de puente de unión y comunicación entre ellos. Estos momentos pueden ser muy estresantes para los padres, sobre todo cuando hacía un tiempo que ya sospechaban que algo era diferente en el desarrollo de su hijo y se desea tener una con rmación clara al respecto.

Durante este proceso de evaluación de su hijo van a tratar con diferentes profesionales, por lo que pueden serles de utilidad las siguientes **sugerencias para facilitar la relación y la comunicación con los profesionales que atienden a su hijo:**

- Es positivo *mostrar sus emociones y preocupaciones a los profesionales.* Ayuda a mejorar la comprensión de su situación por parte de los profesionales.

- *Comuniquen su nivel de estrés y comparta las situaciones complicadas* por las que estén pasando con su hijo.

- A pesar de la experiencia del resto de los profesionales, *ustedes son los que mejor conocen a su hijo y tienen información muy valiosa que debe compartir.* Prescindan de ideas preconcebidas derivadas de opiniones recibidas previamente por parte de la familia, o incluso de otros profesionales. *Expresen abiertamente sus temores y sus dudas.*

- Dado que la información que les trasmitan los profesionales puede ser difícil de asimilar y recordar en los primeros momentos, es aconsejable que *no acudan solos/as a las entrevistas.* Procuren ir acompañados por su pareja, algún familiar o amigo que les puedan ayudar a comprender mejor la información.

- *Haga una lista de las dudas* que les vayan surgiendo para aprovechar las visitas y resolverlas con los profesionales.

- *Soliciten que la información se les proporcione en un lenguaje sencillo,* evitando los tecnicismos. Recuerde que al nal del proceso se les proporcionará un informe con todas las pruebas realizadas, los resultados obtenidos, el juicio diagnóstico, las pautas de tratamiento propuesto, las revisiones, etc., que deberán conservar.

- Si no están de acuerdo con la información recibida, *pueden solicitar una segunda opinión al respecto.*

- *Mantengan la comunicación y aclaren los problemas* que vayan surgiendo con los profesionales.

- Procure anotar las cosas, tanto la información recibida como las citas programadas, nombres, fechas, incluso las llamadas telefónicas. *Mantenga, en lo posible, una agenda detallada.*

www.msps.es
www.madrid.org/lainentralgo

Anexo 9

Información para padres tras un diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (TEA)

Este documento informativo para padres forma parte de la *Guía de Práctica Clínica (GPC) para el Manejo de Pacientes con TEA en Atención Primaria,* elaborada en el marco del Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. 2009.
Guía de Práctica Clínica en el SNS: UETS 2007/5-3
ISBN: 978-84-451-3244-9
Depósito legal: M-42130-2009

El contenido ha sido desarrollado por un grupo de trabajo formado por profesionales sanitarios del SNS, representantes de pacientes y la Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (UETS) de la Agencia Laín Entralgo de la Comunidad de Madrid.

Existe también una versión en formato electrónico en la página web de *GuíaSalud* y de la *UETS*. En estas páginas web puede consultarse, además, la versión *completa y resumida* de la GPC.

Ilustraciones: © Miguel Gallardo, 2009
Edita: Agencia Laín Entralgo.
Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
Gran Vía, 27. 28013, Madrid. España-Spain
Produce: www.cege.es - Eloy Gonzalo, 25, 1º izda. 28010, Madrid

Información para padres tras un diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista (TEA)

Índice

Introducción 3

Información general sobre los Trastornos del Espectro Autista (TEA) 5

¿Cuál es el origen de los TEA? 9

Tópicos sociales sobre los TEA 9

¿Cuáles son los factores condicionantes externos e internos que afectan positiva o negativamente el pronóstico? 13

El trato con los profesionales sanitarios 14

Recursos 18

Asociaciones de familiares y personas con TEA 18

Documentos de interés 19

Información sobre el TEA disponible en páginas web en español 19

Información sobre el TEA disponible en páginas web internacionales 21

Recursos multimedia 23

Cuentos de lectura fácil y adaptada para niños con autismo 26

Libros 27

Introducción

A pesar del lógico sentimiento de alivio que se produce al obtener una explicación sobre lo que le ocurre a su hijo y saber, por n, que sus preocupaciones tenían fundamento y no eran producto de su imaginación, la aceptación del diagnóstico recibido requerirá tiempo y supondrá un proceso lleno de altibajos. Es completamente normal que el enfrentamiento ante la realidad de un hijo que va a tener un desarrollo y unas necesidades diferentes a las esperadas en comparación con los otros niños de su edad, ocasione un con icto con las expectativas establecidas sobre él y arroje una gran preocupación sobre su futuro.

En este proceso pueden aparecer diferentes emociones, desde la negación inicial, pasando por sentimientos de ira, resentimiento y depresión, hasta la aceptación del mismo. Según las familias que ya tienen un hijo con este trastorno, los primeros momentos tras recibir el diagnóstico son los más difíciles, pero con el tiempo y los apoyos adecuados la mayoría de los padres se van sintiendo mejor. La aceptación de su hijo tal y como es, con sus características propias, sus puntos fuertes y sus puntos débiles, al igual que todos los niños, ayudará a que le proporcione los apoyos para desarrollar sus capacidades y superar las posibles di cultades que pueda tener. También contribuirá a ello que el resto de los familiares y amigos aprendan a conocerle y a aceptarle tal y como es. La sensación de control sobre la situación aumenta la seguridad y la capacidad de afrontamiento de los padres, por ello, la información sobre el diagnóstico y la manera en la que puede in uir en la vida de su hijo es de extrema utilidad.

Ayuda

Una vez obtenido un diagnóstico, su pediatra le agradecerá que le devuelva dicha información, ya que así podrá ajustar las visitas y el seguimiento oportunos para su hijo. Además, podrá tener en cuenta las necesidades de vigilancia y cuidado de la salud rutinaria especí cas de su hijo o las necesidades asociadas al diagnóstico que se pueden presentar en el futuro.

Si les preocupa que en el caso de tener más hijos, alguno de ellos pudiera presentar también un TEA, no duden en solicitar información al respecto. Los TEA tienen una base genética y en ocasiones se asocian a algunos síndromes genéticos también, por lo que la información al respecto puede ayudarles a tomar una decisión en el caso de que quieran tener más hijos. Es importante que sepan que si ya tienen un hijo con TEA, las probabilidades de tener otros hijos con este tipo de diagnóstico u otras alteraciones en su desarrollo son mayores con respecto a la población general.

Información general sobre los Trastornos del Espectro Autista (TEA)

Los TEA son un conjunto de alteraciones que afectan al desarrollo infantil. Dichas alteraciones se producen porque existe un trastorno neurológico crónico de base. La forma en la que estas alteraciones se mani estan varía mucho de un niño a otro, de ahí que se hable de un "espectro" o "continuo de trastornos", es decir, que existen diferentes maneras en las que los síntomas de este tipo de trastornos aparecen, y la gravedad de los mismos varía de unos casos a otros. Por tanto, el concepto engloba desde casos más graves a casos más leves y de muy buen pronóstico. Además, los TEA son más comunes en niños que en niñas y ocurren por igual en cualquier grupo cultural y social.

Los trastornos se van a presentar principalmente en tres áreas del desarrollo: alteraciones en sus habilidades de comunicación y lenguaje, alteraciones en sus habilidades de interacción social, así como por la presencia de un repertorio muy restringido de intereses y comportamientos, que limitan la variedad de las actividades y de las conductas cotidianas de la persona. En ocasiones, el niño puede presentar también algunas características inusuales, como una gran sensibilidad a algunos estímulos auditivos (sonidos), táctiles (tejidos, texturas…), olfativos e incluso ante diferentes sabores.

En la mayoría de los casos, los niños muestran una apariencia física normal, aunque puedan presentar diferentes alteraciones en su comportamiento. Por ello, hasta que no se van alcanzando determinados momentos característicos del desarrollo, y se observan diferencias en relación con el desarrollo ordinario, no se perciben las señales de alerta que pueden indicar la presencia de un TEA.

En ocasiones, los TEA pueden ir acompañados de otros problemas de salud asociados como epilepsia, discapacidad cognitiva*, problemas del movimiento, alteraciones oculares y auditivas, hiperactividad, ansiedad, insomnio y otros. Además, a partir de la adolescencia, pueden empezar a manifestarse otros trastornos de salud mental asociados como el trastorno obsesivo compulsivo, ansiedad, depresión y otros trastor-

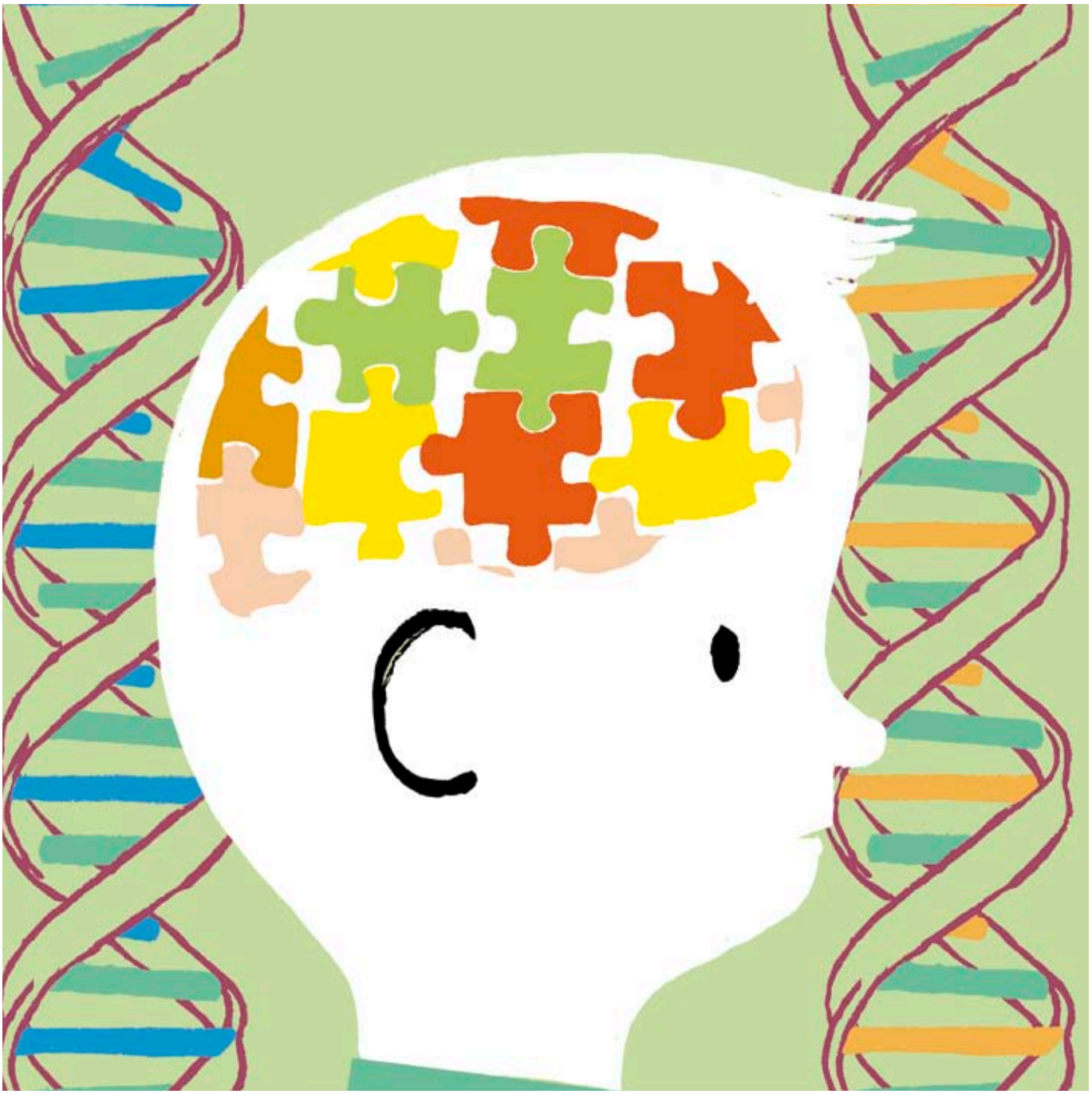
* La discapacidad cognitiva puede afectar a habilidades tales como la atención, comprensión, memoria, capacidad de aprender, comunicación o toma de decisiones.

nos del estado del ánimo, sobre todo en niños con autismo sin discapacidad intelectual asociada.

Los TEA son trastornos crónicos; no se curan, es decir, no desaparecen a lo largo de la vida. Sin embargo, disponiendo de intervenciones y de los apoyos adecuados los niños pueden desarrollar sus habilidades en diferentes ámbitos (social, de comunicación, rutinas diarias y otros). Además, existe una tendencia a la disminución de las di cultades en su comportamiento con el curso de la edad.

Tengan siempre en cuenta que los niños con TEA tienen las mismas necesidades de afecto y apoyo familiar que los demás niños, aunque a veces tengan di cultad para expresarlo. Cada niño posee una personalidad única y la expresión del trastorno, por tanto, es diferente en cada caso. Cuanto antes se conozcan los puntos fuertes y los puntos débiles del niño, y antes se comprendan sus características y necesidades, antes se podrán también iniciar las acciones especí cas para favorecer su desarrollo e integración social.

Es fundamental conocer qué enfoques de tratamiento e intervención, que han demostrado de manera cientí ca y contrastada su e cacia, son los adecuados a las necesidades de su hijo o hija, por ello le aconsejamos que confíe en los especialistas a la hora de asesorarse. Hoy por hoy, la educación individualizada y los apoyos especializados son las herramientas más efectivas para favorecer el desarrollo de su hijo o hija. Sin embargo, con relativa frecuencia, se ofrecen algunos enfoques terapéuticos que de enden remedios mágicos, milagrosos y no probados cientí camente, que son ine caces y sólo van a generar más frustración a los padres, así como un gasto económico innecesario.



¿Cuál es el origen de los TEA?

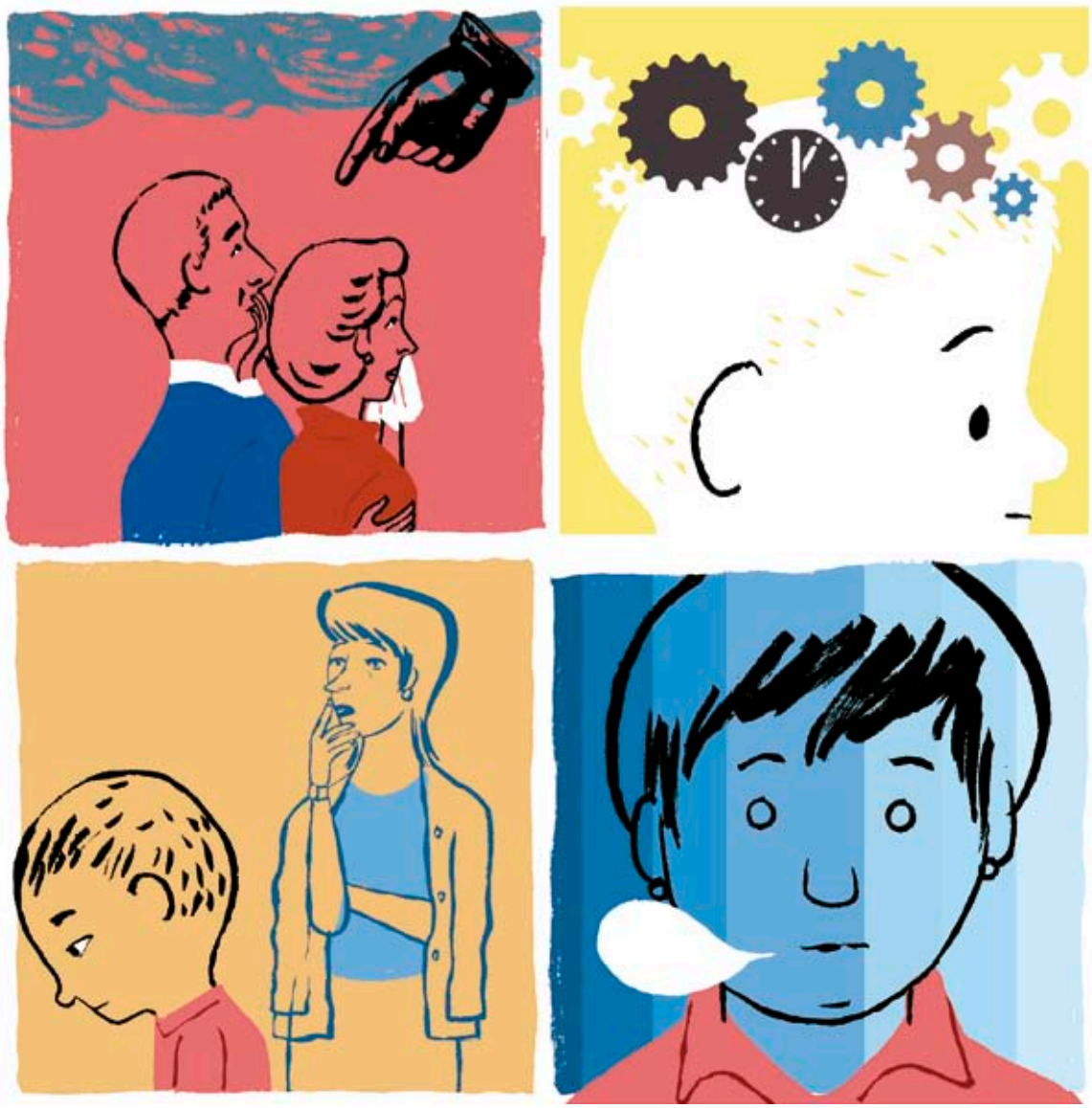
Existe un componente genético sobre el que pueden actuar factores ambientales para que se desarrollen este tipo de trastornos. Algunos padres, especialmente las madres, suelen pensar que debió ocurrir algo durante el embarazo, el parto, etc. que haya provocado el trastorno, lo cual es incierto. Esto aumenta aún más el nivel de angustia vivenciado por los padres y sus sentimientos de culpabilidad sobre lo ocurrido. En cualquier caso, tiene que quedar claro que lo que le ocurre a los niños que presentan un TEA no es responsabilidad de sus padres, no hubo manera de prevenirlo y, por supuesto, nada tiene que ver con la crianza de los mismos.

Tópicos sociales sobre los TEA

A pesar de lo mucho que se ha avanzado en los últimos años en el conocimiento sobre los TEA, existen aún muchas creencias erróneas extendidas socialmente sobre las personas que presentan este tipo de trastornos. El autismo es un trastorno particularmente difícil de aceptar desde la perspectiva de los padres, ya que los niños no presentan ninguna característica física que indique una alteración en su desarrollo, y para el resto de las personas, aparentemente, no existe una explicación para su comportamiento.

Las ideas erróneas más extendidas sobre los TEA se exponen a continuación. Cada idea se acompaña de una explicación del por qué son erróneas:

- **Tópico 1: Son así porque sus padres no les quieren o les han maleducado.** El autismo es una alteración neurológica crónica que nada tiene que ver con la crianza recibida. Los niños no pueden evitar las



conductas que presentan, pero sí podrán modi carse muchas de ellas a través de las intervenciones adecuadas.

- **Tópico 2: Todos los niños con TEA tienen retraso mental.** Aunque frecuentemente existen alteraciones cognitivas, algunos niños con TEA tienen puntuaciones de cociente intelectual normales y alguno superior a la media, y otros poseen habilidades extraordinarias en ámbitos como las matemáticas o el cálculo, la música, la pintura, etc., pero estas características no las presentan la mayoría.

- **Tópico 3: No son capaces de comunicarse, no miran a los ojos, no sonríen ni responden a las muestras de afecto.** Las habilidades sociales de los niños con TEA se encuentran afectadas de una manera variable y diferente en cada caso. Algunos niños son diagnosticados tardíamente, en la adolescencia e incluso después, ya que las alteraciones existentes son difíciles de percibir pues pueden presentar un lenguaje y un comportamiento aparentemente adecuado. Asimismo, los niños con TEA presentan di cultades para interpretar y reconocer las emociones en los demás y, a veces, sus expresiones emocionales no se ajustan a las situaciones en las que ocurren y son diferentes a lo socialmente esperado. En cualquier caso, son sensibles a las muestras de cariño, y expresan sus sentimientos, sus preferencias y sus afectos, aunque, en ocasiones, lo hagan de una manera distinta a la del resto de los niños de su edad.

- **Tópico 4: El origen del problema está relacionado con la administración de vacunas, intolerancias alimentarias (gluten, caseína), o intoxicación por metales pesados (mercurio, plomo).** Estas teorías, actualmente carecen de aval cientí co y han sido rebatidas.

Recuerde que su hijo no es un "niño autista", sino un "niño con un trastorno del espectro autista"; es decir, su hijo posee una personalidad única, igual que cualquier otro niño; por ello, la expresión de este trastorno en su hijo, la sintomatología y sus capacidades presentes o futuras van a ser diferentes a la de otros niños con TEA.

¿Cuáles son los factores condicionantes externos e internos que afectan positiva o negativamente el pronóstico?

La evolución o pronóstico de los niños con TEA es muy variable y va a depender de una serie de factores propios de cada uno, como el nivel de funcionamiento cognitivo, la ausencia o presencia de trastornos asociados (alteración orgánica cerebral, epilepsia, anomalías sensoriales...), el nivel de desarrollo del lenguaje y de las habilidades sociales y de comunicación, así como de otros factores externos, como los apoyos favorables que le preste el contexto familiar, educativo y social. Estos entornos van a incidir de forma positiva o negativa en el desarrollo de las habilidades del niño y, por lo tanto, en su pronóstico a más largo plazo.

A pesar de la cronicidad de los TEA, las intervenciones educativas apropiadas y de los apoyos adecuados (individuales y familiares) favorecen el desarrollo de las habilidades de los niños, que pueden conseguir aprendizajes signi cativos necesarios para su desarrollo personal y su calidad de vida. Los padres, y por extensión el resto de la familia, de-

ben ser parte integrante y activa de las intervenciones y contribuir a los aprendizajes del niño.

El camino que les toca recorrer junto a su hijo es un camino duro, a veces no exento de sinsabores, pero también lleno de satisfacciones por los logros de su hijo. A su lado estarán personas que, como ustedes, están en distintas etapas de dicho camino y que les pueden ir guiando sobre el mismo. No dude en buscar el apoyo tanto de los profesionales como de su familia, amigos y otras familias de niños con TEA o de Asociaciones cuyas experiencias les enriquecerán.

El trato con los profesionales sanitarios

Durante el proceso diagnóstico y después de recibir el diagnóstico de que su hijo tiene TEA, van a tener que tratar con un gran número de profesionales de distintas ramas y especialidades sanitarias, educativas y sociales, y, en muchos casos, ustedes van a servir de puente de unión y comunicación entre ellos. El seguimiento de las visitas y evaluaciones periódicas y la coordinación con todos los profesionales que van a atender a su hijo puede llegar a ser estresante para los padres, sobre todo para aquel que desempeñe el papel de cuidador principal.

Con el tiempo, ustedes se convertirán en expertos en la materia y todo esto les resultará más sencillo, pero, especialmente en los primeros momentos, pueden serles de utilidad las siguientes **sugerencias para facilitar la relación y la comunicación con los profesionales que atienden a su hijo:**

- Es positivo *mostrar sus emociones y preocupaciones a los profesionales.* Ayuda a mejorar la comprensión de su situación por parte de los profesionales.

- *Comuniquen su nivel de estrés y compartan las situaciones complicadas* por las que estén pasando con su hijo.

- A pesar de la experiencia del resto de los profesionales, *son ustedes los que mejor conocen a su hijo y tienen información muy valiosa que deben compartir.* Prescindan de ideas preconcebidas derivadas de opiniones recibidas previamente por parte de la familia, o incluso de otros profesionales. *Expresen abiertamente sus temores y sus dudas.*

- Dado que la información que les trasmitan los profesionales puede ser difícil de asimilar y recordar en los primeros momentos, es aconsejable que *no acudan solos/as a las entrevistas.* Procuren ir acompañados por su pareja, algún familiar o amigo que les puedan ayudar a comprender mejor la información.

- *Hagan una lista de las dudas* que les vayan surgiendo para aprovechar las visitas y resolverlas con los profesionales.

- *Soliciten que la información se les proporcione en un lenguaje sencillo,* evitando los tecnicismos. Recuerden que al nal del proceso se les proporcionará un informe con todas las pruebas realizadas, los resultados obtenidos, el juicio diagnóstico, las pautas de tratamiento propuesto, las revisiones, etc., que deberán guardar bien para poder utilizarlo cuando sea necesario.

- Si no están de acuerdo con la información recibida, *pueden solicitar una segunda opinión* al respecto.

- *Mantengan la comunicación y aclaren los problemas* que vayan surgiendo con los profesionales.

- Procuren anotar las cosas, tanto la información recibida como las citas programadas, nombres, fechas, incluso las llamadas telefónicas. *Mantenga, en lo posible, una agenda detallada.*

- En caso de que su hijo necesite atención sanitaria, *procuren informar de sus necesidades y peculiaridades antes de la visita* para que los profesionales puedan preparar dicha consulta.

- No olviden *ponerse en contacto con asociaciones de padres* que puedan orientarlo en función de sus experiencias y sobre los profesionales que colaboran con ellas.

Recursos

Asociaciones de familiares y personas con TEA

Federación Española de Padres/Tutores de Personas con Autismo (FESPAU)

C/ Navaleno, nº 9, 28033 Madrid
Teléfono de contacto: 91 766 00 18 / 91 766 00 18 / Fax: 91 767 00 38
Correo electrónico: autistas@fespau.es
http://www.fespau.es/webfespau.html

Confederación Autismo España (CAE)

C/ Eloy Gonzalo, nº 34, 1º, 28010 Madrid
Teléfono de contacto: 91 591 34 09 / Fax: 91 594 18 31
Correo electrónico: confederacion@autismo.org.es
http://www.autismo.org.es

Federación Asperger España

C/ Foncalada, nº 11, esc. izq. 8º B
33002 Oviedo - Asturias
Teléfono de contacto: 639 363 000 / Fax: 954 16 12 77
Correo electrónico: info@asperger.es
http://www.federacionasperger.es

Documentos de interés

Un niño con autismo en la familia
Guía básica para familias que han recibido un diagnóstico de autismo para su hijo o hija. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Universidad de Salamanca 2007. Disponible en:
http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO20581/familia_autismo.pdf

Manual para los primeros 100 días
Un manual para ayudar a las familias a obtener la información crítica que necesitan durante los primeros 100 días tras un diagnóstico de autismo. (Versión en español). Autism Speaks 2008. Disponible en:
http://www.autismspeaks.org/docs/family_services_docs/manual_de_los_100_dias.pdf

Información sobre el TEA disponible en páginas web en español

http://www.gat-atenciontemprana.org/1_AtencionTemprana/index.htm
Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana-GAT

http://www.feaps.org
Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual- FEAPS

http://www.rpd.es
Real Patronato de Discapacidad
C/ Serrano, 140, 28006 Madrid
Teléfono: 91 745 24 49 / Fax: 91 411 55 02
Correo electrónico: rp@futurnet.es

http://sid.usal.es
Servicio de Información sobre Discapacidad – Universidad de Salamanca. Ministerio de Sanidad y Política Social

http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/autismo/objetivos.jsp
Instituto de Salud Carlos III. Grupo de Expertos de los TEA.
Importante número de publicaciones, documentos y recursos

http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/spautism.htm
El Centro Nacional de Defectos Congénitos y De ciencias del Desarrollo (NCBDDD por sus siglas en inglés), forma parte del Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC), tiene información útil sobre el autismo:
1600 Clifton Rd, Atlanta, GA 30333, U.S.A.
Preguntas del público: (404) 639-3534 / (800) 311-3435

http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/autismo.htm
Instituto Nacional de Desórdenes Neurológicos de Estados Unidos. En el tema de Trastornos Neurológicos tiene información útil sobre los TEA

http://autismo.uv.es
El Grupo de Autismo y Di cultades de Aprendizaje. Página web de la Universidad de Valencia. Presentan herramientas tecnológicas muy útiles, adaptadas a las necesidades de las personas con autismo, sus profesionales y su familia, de aplicación sobre dispositivos móviles, accesibilidad de páginas web y otros.

www.fundacionadapta.org
Fundación Adapta. Colabora con la anterior. Es una organización que promueve el desarrollo de nuevas tecnologías para la educación, comunicación y autodeterminación de las personas con autismo y di cultades del aprendizaje. Como el recurso multimedia "Miradas de Apoyo". Más información: https://www.miradasdeapoyo.org

Información sobre el TEA disponible en páginas web internacionales

http://www.nas.org.uk
National Autistic Society
The National Autistic Society 393 City Road, London, EC1V 1NG, United Kingdom
Teléfono: +44 (0)20 7833 2299 / Fax: +44 (0)20 7833 9666
Correo electrónico: nas@nas.org.uk
Autsm Helpline 0845 070 4004

http://www.worldautismorganization.org/es/introduccion.html
Organización Mundial del Autismo OMA
Avenue E. Van Becelaere 26B (bte. 21) 1170 Bélgica

http://www.autismeurope.org
Autismo Europa. Rue Montoyer 39
1000 Bruxelles, Bélgica
Teléfono: +32 (0)2 675 75 05 / Fax: +32 (0)2 675 7270

http://www.autismspeaks.org
Autism Speaks/National Alliance for Autism Research
2 Park Avenue 11th Floor
New York, NY 10016
Teléfono: 212-252-8584 / California: 310-230-3568
Fax: 212-252-8676
Correo electrónico: contactus@autismspeaks.org

http://www.nichcy.org
Nacional Dissemination Center for Children with Disabilities
U.S. Dept. of Education, Of ce of Special Education Programs
P.O. Box 1492 Washington, DC 20013-1492
Teléfono: 800-695-0285 / Fax: 202-884-8441
Correo electrónico: nichcy@aed.org

http://ani.autistics.org
Autism Network International (ANI)
P.O. Box 35448
Syracuse, NY 13235-5448
Correo electrónico: jisincla@mailbox.syr.edu

Recursos multimedia

Cortometraje *Mi hermanito de la luna*

Este precioso cortometraje, de casi 6 minutos de duración, ha sido creado por Frédéric Philibert, padre de un niño con autismo. Cuenta las impresiones de una niña, su hija mayor, sobre su hermanito autista. Difundido en Francia por la Fondation Orange, la Fundación Orange en España ha realizado una versión subtitulada en castellano. Enlace:
http://www.fundacionorange.es/fundacionorange/comunicados/2008/petit_frere.html

Proyecto "Pictogram Room" de la Fundación Orange

Pictogram Room (habitación de pictogramas) parte de una habitación de realidad aumentada para enseñar a comprender los pictogramas a personas con TEA. Es un proyecto que desarrolla la Fundación Orange junto al Grupo de Autismo y Di cultades de Aprendizaje del Instituto de Robótica de la Universidad de Valencia y a la Universidad alemana de Weimar con el n de crear un software que permita a las personas con autismo entender el signi cado de los pictogramas. En la evaluación experimental de los desarrollos se está contando con la colaboración de dos asociaciones de usuarios, la Asociación Autismo Ávila y la Asociación Autismo Burgos. El proyecto, iniciado a nales de 2007, tiene una duración prevista de 3 años. Más información:
http://www.fundacionorange.es/fundacionorange/proyectos/proyecto_pictogram.html

Proyecto “Azahar” de la Fundación Orange

El Proyecto Azahar, desarrollado por el Grupo de Autismo y Di cultades de Aprendizaje del Instituto de Robótica de la Universidad de Valencia, tiene como objetivo elaborar un conjunto de aplicaciones de comunicación, ocio y plani cación que, ejecutadas a través del teléfono móvil, ayuden a mejorar la calidad de vida y la independencia de las personas con autismo.

Consiste en uno de los primeros acercamientos al uso de aplicaciones basadas en la telefonía móvil desarrolladas especí camente para las personas con autismo u otros trastornos generalizados del desarrollo. Y es que la utilización del teléfono móvil como herramienta de comunicación y plani cación se ha considerado óptima por ser, hoy en día, un objeto de implantación generalizada. Más información:
http://www.fundacionorange.es/fundacionorange/proyectos/proyecto_azahar.html

Navegador ZAC - Zona para Niños con Autismo

Navegador web gratuito que permitirá a vuestro hijo interactuar directamente con juegos (muchos juegos e intereses) y actividades (focalizadas a muchos intereses) que proporcionan especí camente a los niños que muestran características de desórdenes de espectro autista. ZAC es el primer navegador desarrollado especí camente para niños con autismo y también provee un excelente foro para padres, cuidadores, profesores, y otros para compartir sus experiencias, herramientas y recursos, y así unirlos con una solidaria, compasiva, y extremadamente bien informada comunidad. Enlace y descarga:
http://www.zacbrowser.com/es

http://miguel-gallardo.blogspot.com/2007/12/maria-y-yo.html

Blog de Miguel Gallardo, autor del cómic *María y yo,* en el que el autor recrea situaciones del día a día con su hija María, compartiendo con el lector el tema del autismo con naturalidad, delicadeza y sobre todo humor.

Cuentos de lectura fácil y adaptada para niños con autismo

La Editorial Kalandraka, en colaboración con la Asociación de Tratamiento del Autismo BATA, lanza una colección de cuentos especialmente dirigidos a niños con necesidades educativas especiales con el nombre de Malakiños:

El patito feo
Autor: Ana Sande (Ilustradora) - Asoc. Trat. Autismo BATA

El conejo Blanco
Autor: Ballesteros, Xose y Baion - Asoc. Trat. Autismo BATA

La Ratita Presumida
Autor: Lopez Parreño, J.A. y Baion - Asoc. Trat. Autismo BATA

Chivos chivotes
Autor: Federico Fernández

Más información sobre la Editorial Kalandraka en la página web:
www.kalandraka.com
Teléfono: +34 986 752 485 / +34 986 860 276 ext. 2
E-mail: comercial@kalandraka.com

Libros

Comprender el autismo: un recorrido por los trastornos del espectro autista y el síndrome de Asperger a lo largo de todas la etapas escolares hasta la edad adulta
Autor: Stanley Greenspan
Editorial: RBA libros, S.A. Fecha de edición: 2008

María y yo
Autores: María Gallardo y Miguel Gallardo
Editorial: Astiberri. Fecha de edición: 2008

¿Qué le pasa a este niño? Una guía para conocer a los niños con discapacidad
Autores: Ángels Ponce y Miguel Gallardo
Editorial: Serres. Fecha de edición: 2005

Mi familia es diferente: cuaderno de actividades para hermanos y hermanas de niños con autismo o síndrome de Asperger
Autor: Brock, C.
Traducción: Javier Arnáiz y Javier Guadilla
Publicación: Burgos: Autismo Burgos, 2008
Notas: Editada en colaboración con la National Autistic Society (NAS)

Los Hermanos de Niños con Autismo
Autor: Harris, Sandra L.
Editorial: NARCEA, S.A. DE EDICIONES, 2000. Fecha de edición: 2000

Mi hermano tiene autismo
Autoras: Gónzalez Navarro, Ana y Labat Gronchi, Victoria
Editorial: Editado por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales (Sección de publicaciones). Fecha de edición: 2008

El niño pequeño con autismo
Autores: Riviere, A. y Martos, J. (Comp.)
Editorial: Autor-Editor. Fecha de edición: 2000

Imagínate… que es un diario
Autoras: De Susan M. Noonan y María Eugenia Leitao
Editorial: SAC-O - Stimulating Activities Company, SL. Fecha de edición: 2004

Los niños pequeños con autismo. Soluciones prácticas para problemas cotidianos
Autores: Juan Martos Pérez
Editorial: CEPE. Fecha de edición: 2008

Hablando nos entendemos los dos
Autor: Manolson, Ayala
Editorial: Publicación del Centro Hanen. Fecha de edición: 1995

Déjame que te hable de los niños y niñas con autismo de tu escuela
Autoras: Juana Mª Hernández Rodríguez, Arantxa Martín Pérez y Beatriz Ruiz Casas
Editorial: Teleno ediciones. Fecha de edición: 2007

www.msps.es
www.madrid.org/lainentralgo

Anexo 10. Glosario y abreviaturas

Glosario

AGREE (Appraisal of Guidelines, Research and Evaluation for Europe): Iniciativa Internacional para facilitar el diseño y evaluación de guías de práctica clínica.
AVAD (Años de vida ajustados en función de la discapacidad): medida de la carga global de enfermedad que refleja el número de años que habría podido vivir una persona, perdidos por su defunción prematura, y los años de vida productiva perdidos por discapacidad.
Cochane Library: Base de datos sobre efectividad producida por la Colaboración Cochrane, compuesta entre otras por las revisiones sistemáticas originales de esta organización.
Comorbilidad: La presencia de uno o más trastornos (o enfermedades) además de la enfermedad o trastorno primario.
DSM-IV: Cuarta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* de la *American Psychiatric Association*. Se trata de una clasificación de los trastornos mentales en diversos tipos basándose en series de criterios con rasgos definitorios. Está confeccionada para uso clínico, educacional y de investigación. Su propósito es proporcionar descripciones claras de las categorías diagnósticas, para que los clínicos y los investigadores puedan diagnosticar, estudiar e intercambiar información y tratar los distintos trastornos mentales.
Estudio de casos-control: Estudio que identifica a personas con una enfermedad (casos), por ejemplo cáncer de pulmón, y los compara con un grupo sin la enfermedad (control). La relación entre uno o varios factores (por ejemplo el tabaco) relacionados con la enfermedad se examina comparando la frecuencia de exposición a éste u otros factores entre los casos y los controles.
Estudio de cohortes: Consiste en el seguimiento de una o más cohortes de individuos que presenta diferentes grados de exposición a un factor de riesgo en quienes se mide la aparición de la enfermedad o condición en estudio.
Estudio Transversal-Descriptivo: Es aquél que describe la frecuencia de un evento o de una exposición en un momento determinado (medición única). Permite examinar la relación entre un factor de riesgo (o exposición) y un efecto (o resultado) en una población definida y en un momento determinado (un corte). Llamados también estudios de prevalencia.
Fenotipo: Es la expresión del genotipo en un determinado ambiente. Los rasgos fenotípicos incluyen rasgos tanto físicos como conductuales. Es importante destacar que el fenotipo no puede definirse como la "manifestación visible" del genotipo, pues a veces las características que se estudian no son visibles en el individuo, como es el caso de la presencia de una enzima.
Investigación cualitativa: Es una metodología que comprende una pluralidad de corrientes teóricas, métodos y técnicas, y se caracteriza por estudiar los fenómenos en su contexto natural, intentado encontrar el sentido o la interpretación de los mismos a partir de los significados que las personas les conceden. Para ello se sirve de los materiales empíricos (entrevistas, observaciones, textos, etc.) que mejor puedan describir las situaciones tanto rutinarias como problemáticas, y lo que significan en las vidas de los individuos.
Medline: Base de datos predominantemente clínica producida por la National Library of Medicine de EEUU disponible en CD-Rom e Internet (PubMed).

Metaanálisis: Es una técnica estadística que permite integrar los resultados de diferentes estudios (estudios de test diagnósticos, ensayos clínicos, estudios de cohortes, etc.) en un único estimador, dando más peso a los resultados de los estudios más grandes.
Morbilidad: Enfermedad o frecuencia en que se presenta una enfermedad en una población.
Mortalidad: Tasa de defunciones o el número de defunciones por una enfermedad determinada en un grupo de personas y un período determinado.
NICE (National Institute for Clinical Excellence): Forma parte del NHS ("National Health Service" de Inglaterra). Su papel es proveer a médicos, pacientes y al público en general de la mejor evidencia disponible, fundamentalmente en forma de guías clínicas.
Pleiotropismo: Son las expresiones fenotípicas múltiples que ocurren como consecuencia de la expresión de un gen, es decir, que un determinado gen puede tener más de una función.
Prevalencia: La proporción de personas con un hallazgo o enfermedad en una población determinada, en un momento dado.
Revisión sistemática (RS): Es una revisión en la que la evidencia sobre un tema ha sido sistemáticamente identificada, evaluada y resumida de acuerdo a unos criterios predeterminados. Puede incluir o no el metaanálisis.
Series de Casos: Análisis de series de pacientes con la enfermedad.
SIGN (Scottish Intercollegiate Guidelines Network): Agencia escocesa mutidisciplinaria que elabora guías de práctica clínica basadas en la evidencia así como documentos metodológicos sobre el diseño de las mismas.

Abreviaturas

AE: Atención Especializada
AEN: Asociación Española de Neuropsiquiatría
AEPAP: Asociación Española de Pediatría en Atención Primaria
AEPNYA: Asociación Española de Psiquiatría del Niño y el Adolescente
AETAPI: Asociación Española de Profesionales del Autismo
AGREE: Appraisal of Guidelines Research and Evaluation
ANESM Asociación Nacional de Enfermería de Salud Mental
AP: Atención Primaria
AVAD: Años de Vida Ajustados por Discapacidad
CINAHL: Cumulative Index to Nursing & Allied Health Literature
CAE: Confederación Autismo España
CAST: Childhood Asperger Syndrome Test
CGH-arrays: Microarrays de hibridación genómica comparada del genoma completo (técnica diagnóstica)
CHAT: Checklist for Autism in Toddlers
M-CHAT: Modified Checklist for Autism in Toddlers
CIE-9,10: Clasificación Internacional de Enfermedades, versión 9 y 10.
CINDOC: Centro de Información y Documentación Científica del Consejo Superior de Investigaciones Científicas
DARE: Database Abstracts of Reviews Effects
DC 0-3R: Diagnosing Infant and Early Childhood Mental Health and Developmental Disorders

DDST: Denver Devopmental Screening Test
DSM-IV-TR: Clasificación Internacional de Enfermedades Mentales de la Asociación Americana de Psiquitría
FAECAP: Federación Española de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y de Atención Primaria
FEAPS: Confederación Española de Organizaciones a favor de las Personas con Discapacidad Intelectual
FESPAU: Federación Española de Asociaciones de Padres de Personas con Autistas
FISH: Hibridación fluorescente in situ (técnica diagnóstica)
GPC: Guía de Práctica Clínica
INAHTA: International Network of Agencies for Health Technology Assessment (Red Internacional de Agencias de Evaluación de Tecnologías)
INE: Instituto Nacional de Estadística
MC: Monocigótico (gemelo)
M-CHAT: Escala Modified Checklist for Autism in Toddlers
MLPA: Técnicas de ampliación múltiple dependiente de ligamento (técnica diagnóstica)
NANDA: Diagnósticos de Enfermería según la North American Nursing Diagnosis Association
NHS: National Health Service
NICE: National Institute for Clinical Excellence
OMS: Organización Mundial de la Salud
PEDS: Parent´s Evaluation of Development Status
PICO: Paciente/Intervención/Comparación/Outcome o Resultado
SCQ: Social Communication Questionnary
SEMERGEN: Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria
SEMFYC: Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria
SEP: Sociedad Española de Psiquiatría
SIGN: Scottish Intercollegiate Guidelines Network
SENP: Sociedad Española de Neurología Pediátrica
SEP: Sociedad Española de Psiquiatría
SCQ: Social Communiction Questionaire
SW: Síndrome de West
TEA: Trastornos del Espectro Autista
TGD: Trastornos Generalizados del Desarrollo
TGD-ES: Trastornos generalizados de desarrollo no especificados
TV: televisión
UETS: Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
WONCA: World Organisation of National Colleges, Academies and Academia Associations of General Practitioners/Family Physicians (Organización Mundial de las Universidades Nacionales, Academias y Asociaciones Académicas de Médicos Generales y de Familia)
PEDS: Escala Parent´s Evaluation o Developmental Status

Anexo 11. Declaración de interés*

Todos los miembros del grupo elaborador han declarado ausencia de conflicto de interés.

Cristina Abad Sanz, Josep Artigás Pallares, Diana Milena Bohórquez Ballesteros, Ricardo Canal Bedia, Ángel Díez Cuervo, Mª Inmaculada Dorado Siles, Cristina Espeso Sanz, José Galbe Sánchez-Ventura, Juana María Hernández Rodríguez, Francisca Menchero Pinos, Ruth Vidriales Fernández han declarado ausencia de intereses.

* En el material metodológico, disponible tanto en la página web de GuíaSalud como en la de la UETS, y donde se presenta de forma detallada la información con el proceso metodológico de la GPC, se incluye el modelo de formulario utilizado para facilitar la recogida de la declaración de intereses.

13. Bibliografía

1. Grupo de Trabajo de Salud Mental PAPPS. Guía de Salud Mental en Atención Primaria. 2001.
2. Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid 2004. Dirección General de Salud Pública y Alimentación. Consejería de Sanidad y Consumo. Comunidad de Madrid. 2005.
3. Estrategia en Salud Mental del Sistema Nacional de Salud. 2006. Ministerio de Sanidad y Consumo. [documento Internet]. [Acceso 1 marzo 2008]. http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/salud_mental/ESTRATEGIA_SALUD_MENTAL_SNS_PAG_WEB.pdf .
4. Díaz Huertas JA, Vall Combelles O, Ruiz Díaz MA, en colaboración con la Sociedad de Pediatría Social. Informe técnico sobre problemas de salud y sociales de la infancia en España. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2006. [documento Internet]. [Acceso 1 marzo 2008]. http://www.agapap.org/datos/problemas%20saludysociales%20informe tecnico.pdf.
5. Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT). Libro blanco de la Atención Temprana. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2000. http://www.cedd.net/docs/ficheros/200510100001_24_0.pdf
6. López-Ibor JJ, Valdés M, editores. DMS-IV-TR. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto revisado. Barcelona: Masson; 2002.
7. Seguí JD, Ortiz-Tallo M, De Diego Y. Factores asociados al estrés del cuidador primario de niños con autismo: sobrecarga, psicopatología y estado de salud. anales de psicología. 2008;24:100-105.
8. Barthélémy C, Fuentes J, Howlin P et al. Persons with autism spectrum disorders. Identification, understanding, intervention. Autism-Europe a.i.s.b.l. Association. 2007. [documento Internet]. [Acceso 3 noviembre 2008]. http://www.autismeurope.org/portal/Portals/0/Autism-PWASD.en.pdf
9. Woodgate RL, Ateah C, Secco L. Living in a world of our own: the experience of parents who have a child with autism. Qualitative Health Research. 2008;18:1075-1083.
10. Belinchón M (dir). Situación y necesidades de las personas con trastornos del espectro autista en la Comunidad de Madrid. Obra social Caja Madrid. 2001. http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/pdf/aut_autmad.pdf
11. Cabanyes-Truffino J, García-Villamisar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. Rev Neurol. 2004;39:81-90.
12. Nadel S. Early detection of autism spectrum disorders: screening between 12 adn 24 months of age. Journal of the American Academy of nurse Practtioners. 2007;19:408-417.
13. Grupo de trabajo sobre GPC. Elaboración de Guías de Práctica Clínica en el Sistema Nacional de Salud. Manual Metodológico. Madrid. Plan Nacional para el SNS del MSC. Instituto Aragonés de Ciencias de la salud-I+CS; 2006. Guías de Práctica Clínica en el SNS: I+CS Nº 2006/0I.
14. Williams JG, Brayne D, Higgins J. Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. Archives of Disease in Childhood 2006;91:8-15

15. Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. J Clin Psychiatry 66, 3-8. 2005.
16. Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. Brief report Prevalence of autism spectrum conditions in children age 5-11 years in Cambriedgeshire. Autism 2002;6:231-237.
17. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children: Confirmation of High Prevalence. Am J Psychiatry 2005;162:1133-1141.
18. Bertrand J, Mars A, Boyle C, Bove F, Yeargin-Allsopp M, Decoufle P. Prevalence of Autism in a United States Population: The Brick Township, New Jersey. Investigation Pediatrics. 2001;108(5):1155-61.
19. Tebruegge M, Nandini V, Richie J. Does routine child health surveillance contribute to the early detection of children with pervasive developmental disorders? An epidemiological study in Kent, U.K. BMC Pediatr. 2004 (3);4:4.
20. Fombonne E. The Prevalence of Autism. JAMA. 2003; 289:87-89.
21. Aberdi Mendez JF. Estudio epidemiológico de niños autistas en el Territorio Foral de Navarra. 1991.
22. Capdevila Escude RM. Epidemiología del Síndrome Autista en la Comarca del Valles Occidental. 1994.
23. Sánchez-Valle E, Posada M, Villaverde-Hueso A et al. Estimating the Burden of Disease for Autism Spectrum Disorders in Spain in 2003. J Autism Dev Disord. 2008;38:288-296.
24. Fombonne E. Epidemiology trends in rates of autism. Molecular Psychiatry 2002[S4], S6. 2002.
25. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T, Doernberg N, Boyle C, Murphy C. Prevalence of Autism in a US Metropolitan Area. JAMA 289, 49-55. 2003.
26. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. International Journal of Developmental Neuroscience. 2005;23:143-152.
27. Personas con alguna discapacidad que tiene diagnosticado autismo entre los 6-64 años. Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud 1999. Instituto Nacional de Estadística (INE). http://www.ine.es/.
28. Ganz ML. The lifetime distribution of the incremental societal costs of autism. Arch Pediatr Adolesc Med. 2007;61:343-349.
29. Croen LA, Najjar DV, Ray GT et al. A comparison of health care utilization and costs of children with and without spectrum disorders in a large group-model health plan. Pediatrics. 2006;118:1203-1211.
30. Grupo de Estudio de los trastornos del Espectro Autista IIER/ISCIII. Encuestas realizadas a familiares de personas con autismo en España: Informe sobre Demora Diagnóstica en los TEA. 2004. Obra Social Cajamadrid. http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/pdf/aut_isdd.pdf
31. Myers SM, Johnson CP. Management of Children With Autism Spectrum Disorders. American Academy of Pediatrics (Committee on Children with Disabilities). Pediatrics. 2007;120:1162-1182.
32. Cortez Bellotti de Oliveira M, Contreras MM. Diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista en edad temprana (18-36 meses). Arch.Argent.Pediatr. 2007;105: 418-426.
33. 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.

34. Belinchón M, Hernández JM, Sotillo M. Personas con Síndrome de Asperger. Funcionamiento, detección y necesidades. 2008; Madrid.
35. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. Developmental Medicine & Child Neurology. 1999;41:834-839.
36. Nacional Institute of Mental Health. Autism Spectrum Disorders. 2007. National Institute of Health. U.S. Department of Health and Human Services. http://www.nimh.nih.gov/health/publications/autism/nimhautismspectrum.pdf
37. Crane JL, Winsler A. Early autism deteccion: Implications for pediatric practice and publid policy. Journal of Disability Policy Studies. 2008;18:245-253.
38. Mansell W, Morris K. A survey of parents´ reactions to the diagnosis of an autistic spectrum disorder by a local service: access to information an use of service. Autism. 2004;8:387-407.
39. Dale E, Jahoda A, Knott F. Mothers´ attributions following their child´s diagnosis of autistic spectrum disorder: exploring links with maternal levels of stress, depression and expectations about their child´s future. Autism. 2006;10:463-479.
40. Federación Autismo Castilla y León (FACYL). Proyecto de investigación: La accesibilidad al sistema sanitario de las personas con TEA. 2006.
41. Branson D, Vigil D, Bingham A. Community childcare provider´s role in the early detection of autism spectrum disorders. Early Childhood Education Journal. 2008;35:523-530.
42. Pinto-Martin JA, Souders MC, Giarelli E et al. The role of nurses in screening for autistic spectrum disorder in pediatric primary care. Journal of Pediatric Nursing. 2005;20:163-169.
43. Canal-Bedia R, et al. La detección precoz del autismo. Intervención Psicosocial. 2006;15:29-47.
44. Barbaresi WJ, Katusic SK, Voigt RG. A review of the state of science for pediatric primary health care clinicians. Arch Pediatr Adolesc Med. 2006;160:1167-1175.
45. Millá MG, Mulas F. Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. Rev Neurol. 2009;48:S47-S52.
46. Ministry of Health and Education. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline. 2008.
47. Mandell DS NMZC. Factor associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. Pediatrics. 2005;116:1480-1486.
48. Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada L et al. (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España). Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista. Rev Neurol. 2006;43:425-438.
49. Wing L. The definition and prevalence of autism: a review. European Child and Adolescent Psychiatry. 1993;2:61-74.
50. Just MA, Cherkassky VL, Keller TA et al. Cortical activation and synchronization during sentence comprehension in high-functioning autism: evidence of underconnectivity. Brain. 2004;127:1811-1821.
51. Artigas- Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo sindrómico: I. Aspectos generales. Rev Neurol. 2005;40(Supl 1): S143-S149.
52. Artigas- Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo sindrómico: II. Síndromes de base genética asociados a autismo. Rev Neurol. 2005;40(Supl 1): S151-S162.

53. Díez-Cuervo A. Características clínicas, diagnóstico electroencefalográfico y tratamiento de las crisis epilépticas en las personas autistas. In: Martos J, Rivière A, eds. Autismo: comprensión y explicación actual. Simposium Internacional de Autismo.2001; Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
54. Díez-Cuervo A. Estado actual de la investigación genética en los trastornos del espectro autista. In: Martos J, González PM, Llorente M et al., eds. Nuevos desarrollos del autismo: el futuro es hoy. IV Simposium Internacional de Autismo.2005; Madrid.
55. Alison Mcinnes L. Una revisión de la genética del autismo. Rev Asoc Esp Neuropsiq. 2002;84:13-24.
56. Risch N, Spiker D, Lotspeich L et al. A genomic screen of autism: Evidence for a multilocus etiology. Am J Hum Genet. 1999;65:493-507.
57. Jones MB, Szatmari P. A risk-factor model of epistatic interaction, focusing on autism. Am J Med Genet. 2002;114:558-565.
58. Ramus F. Genes, Brain and Cognition: A Roadmap for the Cognitive Scientist. Cognition. 2006;101:247-269.
59. Rutter M. Genes and Behavior. 2007; Oxford.
60. Folstein SE, Rosen-Shidley B. Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. Nat Rev Genet. 2001;2:943-955.
61. Gillberg C, Coleman M. The Biology of the Austistic Syndromes. 2000; London.
62. Chudley AE, Gutierrez E, Jocelyn LJ et al. Outcomes of genetic evaluation in children with pervasive developmental disorder. J Dev Behav Pediatr. 1998;19:321-325.
63. Jorde L, Hasstedt S, Ritvo E et al. Complex segregation analysis of autism. Am J Hum Genet. 1991;49:932-938.
64. Rutter M, Silberg J, O´Connor T et al. Genetics and child psychiatry, II Empirical research findings. J Child Psychol Psychiatry. 1999;40:19-55.
65. Bailey A, Palferman S, Heavey L et al. Autism: The phenotype in relatives. J Autism Dev Disord. 1998;28:369-392.
66. Szatmari P, Jones MB, Zwaigenbaum L et al. Genetics of autism: Overview and new directions. J Autism Dev Disord. 1998;28:351-368.
67. Folstein SE, Rutter M. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. J Child Psychol Psychiatry. 1977;18:297-321.
68. Ritvo ER, Freeman BJ, Mason-Brothers A et al. Concordance for the syndrome autism in 40 pairs of afflicted twins. Am J Psychiatry. 1985;142:74-77.
69. Stefenburg S, Gillberg C, Hellgren L et al. A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway, and Sweden. J Child Psychol Psychiatry. 1989;30:405-416.
70. Bailey A, Le Coutier A, Gottesman I et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. Psychol Med. 1995;25:63-77.
71. Smalley SL, Asarnow RF, Spence MA. Autism and genetics. Arch Gen Psychiaty. 1988;45:953-961.
72. Le Coutier A, Bailey A, Goode S et al. A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. J Child Psychol Psychiatry. 1996;37:785-801.
73. Bolton P, Mcdonald H, Pickles A et al. A case-control family history study of autism. J Child Psychol Psychiatry. 1994;35:900.
74. Cook E. Genetics of autism. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2001;10:333-350.

75. Fombonne E, Du Mazaubrun C, Cans C et al. Autism and associated medical disorders in a French epidemiological survey. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 1997;36:1561-1569.
76. Lewis KE, Lubetsky MJ, Wenger SL et al. Chromosomal abnormalities in a psychiatric population. Am J Med Genet. 1995;60:53-54.
77. Wassink TH, Piven J, Patil SR. Chromosomal abnormalities in a clinic sample of individuals with autistic disorders. Psychiatr Genet. 2001;11:57-63.
78. Schroer RJ, Phelan MC, Michaelis RC et al. Autism and maternally derived aberrations of chromosome 15q. Am J Med Genet. 1998;76:727-736.
79. Collaborative Linkage Study of Autism (CLSA). An autosomal genomic screen for autism. Am J Med Genet. 1999;88:609-615.
80. Auranen M, Varilo T, Alen R et al. Evidence for allelic association on chromosome 3q25-27 in families with autism spectrum disorders originating from a subisolate of Finland. Molecular Psychiatry. 2003;8:884.
81. Bakker SC, Van der Meulen EM, Buitelaar JK et al. A whole-genome scan in 1164 Dutch sib pairs with Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: Suggestive Evidene for Linkage on Chromosomes 7p and 15q. Am J Hum Genet. 2003;72:1251-1260.
82. Buxbaum JD, Silverman JM, Smith CJ et al. Evidence for a susceptibility gene for autism on chromosome 2 and for genetic heterogeneity. Am J Hum Genet. 2001;68:1514-1520.
83. Collaborative Linkage Study of Autism (CLSA). Incorporating language phenotypes stregthens evidence of linkage to autism. Am J Med Genet. 2001;105:539-547.
84. Hutcheson HB, Bradford Y, Folstein SE et al. Defining the autism minimum candidate gene region on chromosome 7. Am J Med Genet. 2003;15:90-96.
85. Philippe A, Martinez M, Guilloud-Bataille M et al. Genome-wide scan for autism susceptibility genes. Hum Mol Genet. 1999;8:805-812.
86. Shao Y, Wolpert CM, Raiford KL et al. Genomic screen and follow-up analysis for autismec disorder. Am J Med Genet. 2002;114:99-105.
87. Shao Y, Raiford KL, Wolpert CM et al. Phenotypic homogeneity provides increased support for linkage on chromosome 2 in autistic disorder. Am J Hum Genet. 2002;70:1058-1061.
88. Shao Y, Cuccaro ML, Hauser ER et al. Fine Mapping of autistic disorder to chromosome 15q11-q13 by use of phenotypic subtypes. Am J Hum Genet. 2003;72:539-548.
89. Yonan AL, Alarcón M, Cheng R et al. Genomewide screen of 345 families for autism-susceptibility loci. Am J Hum Genet. 2003;73:886-897.
90. Díez-Cuervo A. Medical disorders and syndromes associated with autism.2000; Madrid.
91. Ruggiere VL, Arberas CL. Behavioural phenotypes. Biologicalment determined neuropsychological patterns. Rev Neurol. 2003;37:239-253.
92. Gillberg C, Forsell C. Childhood psychosis and neurofibromatosis. More than a coincidence? J Autism Dev Disord. 1984;14:1-8.
93. Williams PG, Hersh JG. Brief report The association of neurofibromatosis type 1 and autism. J Autism Dev Disord. 1998;28:567-571.
94. Zappella M. Autism and hypomelanosis of Ito in twins. Dev Med Child Neurology. 1993;35:826-832.
95. Akefeldt A, Gillberg C. Hypomelanosis of Ito in three cases with autism and autistic-like conditions. Dev Med Child Neurology. 1991;33:737-743.

96. Gillberg C, Stefenburg S. Autistic behaviour in Moebious syndrome. Acta Paediatr Scand. 1989;78:314-316.
97. Ozonoff S, Williams BJ, Gales S. Autism and autistic behavior in Joubert syndrome. J Child Neurol. 1999;14:636-641.
98. Kent L, Evans J, Paul M et al. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurology. 1999;41:153-158.
99. Ghaziuddin M, Tasai LY, Ghaziuddin N. Autism in Down´s syndrome: presentation and diagnosis. J Intellect Disabil Res. 1992;36:449-456.
100. Reiss AL, Feinstein C, Rosenbaun KN et al. Autism associated with Williams syndrome. J Pediatr. 1985;106:247-249.
101. Morrow JD, Whitman BY, Accardo PJ. Austistic disorder in Sotos syndrome. A case report. Eur J Pediatr. 1990;149:567-569.
102. Komoto J, Usui S, Otsuki S et al. Infantile autism and Duchenne muscular dystrophy. J Autism Dev Disord. 1984;14:191-195.
103. Zwaigenbaum L, Tarnopolsky M. Two children with muscular dystrophies ascertained due to referral for diagnosis of autism. J Autism Dev Disord. 2003;33:193-199.
104. Golfin A, Hoefsloot LH, Bosgoed E et al. PTEN mutation in a family with Cowden syndrome and autism. Am J Med Genet. 2001;105:521-524.
105. Baieli S, Pavone L, Meli C et al. Autism and phenylketonuria. J Autism Dev Disord. 2003;33:204.
106. Miladi N, Lamaout A, Kaabachi N et al. Phenylketonuria: An underlying etiology of autistic syndrome. A case report. J Child Neurol. 1992;7:22-23.
107. Tierney E, Nwokoro NA, Poter FD et al. Behavior phenotype in the RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome. Am J Med Genet. 2001;98:191-200.
108. Stevenson RE, May M, Arena JF et al. Aarskog-Scott syndrome: confirmation of linkage to the pericentromeric region of the X chromosome. Am J Med Genet. 1994;52:339-345.
109. Brodsky MC, Keppen LD, Rice CD et al. Ocular and systemic findings in the Aarskof (facial-digital-genital) syndrome. Am J Ophthalmol. 1990;109:450-456.
110. Fan YS, Farrell SA. Prenatal diagnosis of interstitial deletion of 17(p11.2p11.2) (Smith-Magenis syndrome). Am J Med Genet. 1994;49:253-254.
111. Battaile KP, Battaile BC, Merkens LS et al. Carrier frequency of the common mutation IVS8-IG>C in DHCR7 and estimate of the expected incidence of Smith-Lemli-Opitz syndrome. Mol Genet Metab. 2001;72:67-71.
112. Dixon-Salazar T, Silhavy JL, Marsh SE et al. Mutations in the AHI1 gene, encoding jouberin, cause Joubert syndrome with cortical polymocrogyria. Am J Hum Genet. 2004;75:979-987.
113. Van der Zwaag B, Verzijl HT, Beltran-Valero de Bernabe B et al. Mutation analysis in the candidate Möbius syndrome genes PGT and GATA2 on chromosome 3 and EGR2 on chromosome 10. J Med Genet. 2002;39.
114. Rougeulle C, Glatt H, Lalande M. The Angelman syndrome candidate gene, UBE3A/E6-AP, is imprinted in brain. Nat Genet. 1997;17:14-15.
115. Gabis L, Pomeroy J, Andriola MR. Autism and epilepsy: cause, consequence, comorbidity, or coincidence? Epilepsy & Behavior. 2005;7:652-656.
116. Riikonen R, Amnell G. Psychiatric disorder in children with earlier infantile spasms. Dev Med Child Neurology. 1981;23:747-760.

117. Tuchman RF, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children. II: Epilepsy. Pediatrics. 1999;88:1219-1225.
118. Landau WM, Kleffner FR. Syndrome of acquired aphasia with convulsive disorder in children. Neurology. 1957;7:523-530.
119. Beaumanoir A. Le syndrome de Landua-Kleffner. In: Roger J, Dravet C, Bureau M et al., eds. Les syndromes epileptiques de l´enfant et de l´adolescent.1984; Montrouge: John Libbey Eurotext.
120. Cook E. Autism: review of neurochemical investigation. Synapse. 1990;6:292-308.
121. Perry EK, Lee ML, Martin-Ruiz CM et al. Cholinergic activity in autism: abnormalities in the cerebral cortex and basal forebrain. Am J Psychiatry. 2001;158:1058-1066.
122. Braunschweig D, Ashwwood P, Krakowiak P et al. Autism: Maternally derived antibodies specific for fetal brain proteins. NeuroToxicology. 2008;29:226-231.
123. Dalton P, Deacon R, Blamire A et al. Maternal neuronal antibodies associated with autism and a language disorder. Ann Neurol. 2003;53:533-537.
124. Martin LA, Ashwwood P, Braunschweig D et al. Stereotypies and hyperactivity in rhesus monkeys exponed to IgG from mothers of children with autism. Brain, Behavior, and Immunity. 2008;22:806-816.
125. MRC Review of Autism Research. Epidemiology and Causes. UK. 2001.
126. Demecheli V, Jefferson T, Rivetti A et al. Vacunas para sarampión, parotiditis y rubéola en niños (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).2008.
127. Millward C, Ferriter M, Connell-Jones G. Dietas libres de gluten y caseína para el trastorno del espectro autista (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.). 2008.
128. Saemundsen E, Ludvigsson P, Rafnsson V. Risk of autism spectrum disorder after infantile spasms: a population-based study nested in a cohort with seizures in the first year of life. Epilepsia. 2008;49:1865-1870.
129. García-Peñas JJ. Autismo, epilepsia y patología del lóbulo temporal. Rev Neurol. 2009;48:S35-S45.
130. Nishiyama T, Taniai H, Miyachi T et al. Genetic correlation between autistic traits and IQ in a population-based sample of twins with autism spectrum disorders (ASDs). Journal of Human Genetics. 2009;54:56-61.
131. Paula-Pérez I, Martos- Pérez J. Sindrome de Asperger y autismo de alto funcionamiento: comorbilidad con trastornos de ansiedad y del estado del ánimo. Rev Neurol. 2009;48:S31-S34.
132. Ming X, Brimacombe M, Chaaban J et al. Autism spectrum disorders: concurrent clinical disorders. Journal of Child Neurology. 2008;23:6-13.
133. Kim JA, Szatmari P, Bryson SE et al. The prevalence of anxiety and mood problems among children with autism and Asperger syndrome. Autism. 2000;117-132.
134. Ghaziuddin M, Wenger SL, Ghaziuddin N. Comorbidity of Asperger syndrome: a preliminary report. Source Journal of Intellectual Disability Research. 1998;42:279-283.

135. Russell AJ, Mataix-Cols D, Anson M et al. Obsessions and compulsions in Asperger syndrome and high-functioning autism. British Journal of Psychiatry. 2005;186:525-528.
136. Clinical Practice Guideline. Report of the Recomendations. Autism / Pervasive Developmental Disorders. Assessment and intervention for young children (age 0-3). New York State Departament of Health. Early Intervention Program. 1999.
137. Tidmarsh L VF. Diagnosis and epidemiology of autism spectrum disorders. Can J Psiychiatry 48, 517-525. 2003.
138. López-Ibor JJ, Valdés M, editores. DMS-IV-TR-AP. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto revisado. Atención Primaria. Barcelona: Masson; 2004.
139. OMS. CIE 10: Trastornos mentales y del comportamiento. Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico. Madrid: MEDITOR, 1992.
140. Kanner L. Autistic Disturbances of Affective Contact. Nerv Child. 1943;2:217-250.
141. Hagberg B, Hanefeld F, Percy A et al. An update in clinically aplicable diagnostic criteria in Rett Síndrome. Eur J Pediatr Neurology. 2002;6:293-297.
142. Charman T, Baird G. Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorders in 2 and 3 year ol children. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2002;43(3):249-305.
143. Comité Internacional de Clasificación de la WONCA. Clasificación Internacional de la Atención Primaria: CIAP-2. Barcelona: Masson; 1999.
144. NANDA Internacional. Diagnósticos Enfermeros: Definiciones y Clasificación. 2005; Madrid; 2005-2006: Elsevier.
145. Johnson M, Bulechek G, Butcher H et al. Interrelaciones NANDA, NOC Y NIC. 2007; Madrid: Elsevier.
146. Keren M, Feldman R, Tyano S. Diagnoses and interactive patterns of infants referred to a community-based infant mental health clinic. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2001;40:27-35.
147. The classificaton of child and adolescent mental diagnosis in primary care: Diagnosis and Statistical Manual for Primary Care (DSM-PC) Child and Adolescent Version. 1996; Elk Grove, IL: American Academy of Pediatrics.
148. SIGN. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline. 2007.
149. Volkmar FR, Klin A, Siegel B et al. Field trieal for autistic disorder in DSM-IV. Am J Psychiatry. 1994;151:1361-1367.
150. Klin A, Cicchetti DV, Volkmar FR. Brief report: Interrater reliability of clinical diagnosis and DSM-IV criteria for autistic disorder: results of the DSM-IV autism field trial. J Autism Dev Disord. 2000;30:163-167.
151. Volkmar FR, Cicchetti DV, Bregman J. Three diagnostic systems for autism: DSM-III, DSM-III-R, and ICD-10. J Autism Dev Disord. 1992;1992:4-483.
152. Artigas- Pallarés J. Atención precoz de los trastornos del neurodesarrollo. A favor de la intervención precoz de los trastornos del neurodesarrollo. Rev Neurol. 2007;44(3): S31-S34.
153. Guralnick MJ. Effectiveness of early intervention for vulnerable children: a developmental perspective. American Journal on Mental Retardation. 1998;102:319-345.
154. Remignon B, et al. Early intensive behavioral intervention: outcomes for children with autism and their parents after two years. American Journal on Mental Retardation. 2007;112:418-438.

155. Szatmari P, Bryson SE, Boyle MH et al. Predictors of autcome among high functioning children with autism and Asperger syndrome. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2003;44:520-528.
156. Harris SL, Handleman JS. Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: a four- to six-year follow-up. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2000;30:137-142.
157. Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The Genetics of Autism. Pediatrics. 2004;113:472-486.
158. Greenberg DA, Hodge SE, Sowinske J et al. Excess of twins among affected sibling pairs with autism: implications for the etiologic of autism. Am.J.Hum.Genet. 2001;69:1062-1067.
159. McMahon WM, Baty BJ, Boyle MH. Genetic Counseling and Ethical Issues for Autism. American Journal of Medical Genetics Par C (Semin Med Genet). 2006;142:52-57.
160. Freitag CM. The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. Molecular Psychiatry. 2007;12:2-21.
161. BOE. Real Decreto 1030/2006, del 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización 2006.
162. Proyecto AP-21. Marco estratégico para la mejora de la Atención Primaria en España: 2007-2012. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2007.
163. Cartera de sevicios estandarizados de Atención Primaria. Comunidad de Madrid. 2007.
164. Galbe Sánchez-Ventura J, Grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia. Atención orientada al desarrollo, supervisión del desarrollo psicomotor y cribado de los trastornos del espectro autista. Rev Pediatr Aten Primaria. 2006;8:101-126.
165. Filipek PA, et al. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism: Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. Neurology. 2000;55:468-479.
166. Frankenburg WK, Dodds JB, Archer P et al. The DENVER II: A major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test. Pediatrics. 1992;89:91-97.
167. Frankenburg WK, Dodds JB. The Denver Developmental Screening Test. J Pediat. 1967;71:181.
168. Glascoe FP, Byrne L, Ashford L et al. Accuracy of the Denver-II in developmental screening. Pediatrics. 1992;89:1221-1225.
169. Anonimo. Estudio Haizea-Llevant. Servicio Central de Publicaciones. Gobierno Vasco eds. Vitoria. 1991.
170. Fernández Álvarez E. El desarrollo psicomotor de 1.702 niños de 0 a 24 meses de edad. (Tesis doctoral). Universidad de Barcelona 1988. Tabla de desarrollo psicomotor. En: Estudio Haizea Llevant. Servicio central de publicaciones. Gobierno Vasco eds. Victoria. 1991.
171. Ministry of Health. Well Child: Tamariki Ora Schedule. Wellington: Ministry of Health, 1996.
172. Filipek PA, Accardo P, Baranek GT et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. J Autism Dev Disord. 1999;29:439-484.
173. 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.

174. 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 develomental disorders 3ª Edición. Vol. 1: Diagnosis, development, neurology and behavior.2005; New Jersey: Willey.
175. Guía para la atención de niños con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Junta de Castilla y León. Gerencia Regional de Salud. 2007.
176. English A, Essex J. Report on autistic spectrum disorders: a comprehensive report into identification, training and provision focusing on the needs of children and young people with autistic spectrum disorder and their families within the West Midland region. Warwick: Warwickshire Country Council for the West Midlands, SEN Regional Partnership, 2001.
177. Howlin P, Moore A. Diagnosis in autism: a survey of over 1200 patients in the UK. Autism: International Journal of Research and Practice. 1998;1:135-162.
178. De Giacomo A, Fombonne E. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. European Child and Adolescent Psychiatry. 1998;7:131-136.
179. Rogers SJ, Hepburn S, Wehner E. Parent reports of sensory symptoms in toddlers with autism and those with others developmental disorders. J Autism Dev Disord. 2003;33:631-642.
180. Malhi P, Singhi P. Recognition of autism in young children. Stud Psychol. 2003;45:75-80.
181. Glascoe FP. The role of parents in the detection of devlopmental and behavioral problems. Pediatrics. 1995;95:829-836.
182. Glascoe FP, MacLean WE, Stone WL. The importance of parent´s concerns about their child´s behavior. Clinical Pediatrics. 1991;30:8-11.
183. Glascoe FP, Sandler H. Value of parents´estimates of children´s developmental ages. The Journal of Pediatrics. 1995;127:831-835.
184. Grupo de Expertos de Trastornos del Espectro Autista-ISCIII. Análisis del Diagnóstico de afectados de Autismo y Planificación del Registro Español de TEA. Obra Social Caja Madrid.Ayuda a proyectos de Atención a Personas con discapacidad y a sus familias. 2004.
185. Glascoe FP. Cómo utilizar la "evaluación de los padres del nivel de desarrollo" para detectar y tratar problemas del desarrollo y el comportamiento en atención primaria. MTA-Pediatría. 2001;22:225-243.
186. Glascoe FP. Parents´ evaluation of developmental status: how well do parents´ concerns identify children with behavioral and emotional problems? Clinical Pediatrics. 2003;42:133-138.
187. Baron-Cohen S, et al. The early identification of autism: the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). Journal of Developmental and Learning Disorders. 2000;4:3-30.
188. Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwrigth S et al. The Q-CHAT (Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age: preliminary report. J Autism Dev Disord. 2008;38:1414-1425.
189. Robins DL, Fein D, Barton ML et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. J Autism Dev Disord. 2001;31:131-144.
190. Robins DL. Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. Autism. 2008;12:537-556.

191. UK National Screening Committee. What is Screening? (citado el 9 de enero de 2009). Disponible en : http://www.nsc.nhs.uk/whatscreening/whatscreen_ind.htm
192. Mawle E, Griffiths P. Screening for autism in pre-school children in primary care: Systematic review of English Language tools. International Journal of Nursing Studies. 2006;43:623-636.
193. Johnson CP, Myers SM, Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics. 2007;120:1183-1215.
194. Berument SK, Rutter M, Lord C et al. Autism screening quiestionnaire: diagnostic validity. British Journal of Psychiatry. 1999;175:444-451.
195. Rutter M, Bailey A, Lord C. Social Communication Questionnaire (SCQ). 2003; Los Angeles: Western Psychological Services.
196. Chandler S, Charman T, Baird G et al. Validation of the social communication questionnaire in a population cohort of children with autism spectrum disorders. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2007;46:1324-1332.
197. Charman T, Baird G, Simonoff E et al. Efficacy of three screening instruments in the identification of autistic-spectrum disorders. British Journal of Psychiatry. 2007;191:554-559.
198. Allen CW, Silove N, Williams K et al. Validity of the Social Communication Questionnaire in Assesing Risk of Autism in Preschool Children with Developmental Problems. J Autism Dev Disord. 2007;37:1278.
199. Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P et al. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): Preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school age children. Autism. 2002;6:9-31.
200. Williams J., Scott FJ, Stott C et al. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test). Autism. 2005;9:45-68.
201. Allison C, Williams J., Scott FJ et al. The Childhood Asperger Syndrome Test (CAST). Autism. 2007;11:177-189.
202. Belinchón M, Hernández JM, Sotillo M. Capítulo 5: Escala Autónoma para la detección del Síndrome de Asperger y el autismo de alto funcionamiento. En: Personas con Síndrome de Asperger. Funcionamiento, detección y necesidades.2008; Madrid.
203. Croen L, Najjar DV, Fireman B et al. Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorders. Arch Pediatr Adolesc Med. 2007;161:334-340.
204. Croen L, Yoshida CK, Odouli R et al. Neonatal hyperbilirubinemia and risk of autism spectrum disorders. Pediatrics. 2005;115:e135-e138.
205. Larsson HJ, et al. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. American Journal of Epidemiology. 2005;161:916-925.
206. Schendel D, Karapurkar Bhasin T. Birth weight and gestacional age characteristics of children with autism, including a comparison with other developmental disabilities. Pediatrics. 2008;121:1155-1164.
207. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism. A review and integration of findings. Arch Pediatr Adolesc Med. 2007;161:326-333.
208. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. The British Journal of Psychiatry. 2009;195:7-14.
209. Durkin MS, et al. Advanced parental age and risk of autism spectrum disorder. American Journal of Epidemiology. 2008;168:1268-1276.
210. Ronald A, Happé F, Bolton P et al. Genetic heterogeneity between the three components of the autism spectrum: a twin study. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2006;45:691-699.

211. Landa RJ. Review: Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. Nature Clinical Practice Neurology. 2008;4:138-146.
212. Maestro S, et al. Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2002;41:1239-1245.
213. Lord C, Risi S, Dilavore PS et al. Autism fron 2 to 9 years of age. Arch Gen Psychiaty. 2006;63:694-701.
214. Stone WL. Can autism be diagnoses accurately in children under 3 years. Child Psychol Psychiatry. 1999;40:219-226.
215. Wetherby AM, Woods J, Allen L et al. Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2004;34:473-493.
216. Osterling J, Dawson G. Early recognition of children with atuism: a study of first birthday home videotapes. Journal of Autism and Developmental Disorders. 1994;24:247-257.
217. Harrington JW, Patrick PA, Edwards KS et al. Parental beliefs about autism: Implications for the treating physician. Autism. 2006;10:462.
218. Brogan CA, Knussen C. The disclosure of a diagnosis of an autistic spectrum disorder: determinants of satisfaction in a sample of Scottish parents. Autism. 2003;7:46.
219. Swanepoel Y. Primary caregivers´ experiences of raising children with autism: a phenomenological perspective. Rhodes University. 2003.
220. Osborne LA, Reed P. Parents´ perceptions of communication with professionals during the diagnosis of autism. Autism. 2008;12:309-324.
221. Rhoades RA, Scarpa A, Salley B. The importance of physician knowledge of autism spectrum disorder: results of a parent survey. BMC Pedatrics. 2007;7.
222. Honey E, Hastings RP, Mcconachie H. Use of questionnaire on resources and stress (QRS-F) with parents of young children with autism. Autism. 2005;9:246-255.
223. Bromley J, Hare DJ, Davison K et al. Mother supporting children with autistic spectrum disorders: social support, mental health status and satisfaction with services. Autism. 2004;8:409-423.
224. Altiere MJ, von Kluge S. Family Functioning and Coping Behaviors in Parents of Children with Autism. Journal of Child & Family Studies. 2009;18:83-92.
225. Wachtel K, Carter AS. Reaction to diagnosis and parenting styles among mothers of young children with ASDs. Autism. 2008;12.
226. Baker-Ericzén MJ, Brookman-Frazee L, Stahmer A. Stress levels and adaptability in parents of toddlers with and without autism spectrum disorders. Research & Practice for Persons with Severe Disabilities. 2005;30:194-204.
227. Gray D. Gender and coping: the parents of children with high functioning autism. Social Science & Medicine. 2003;56:631-642.
228. Olsson MB, Hwang CP. Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. Journal of Intellectual Dissability Research. 2001;45:535-543.
229. Montes G, Halterman JS. Psychological functioning and coping among mothers of children with autism: a population-based study. Pediatrics. 2007;119:10401046.
230. Altiere MJ. Family functioning and coping behaviors in parents of children with autism.Tesis doctoral. 2006.
231. Gray DE. Ten years on: a longitudinal study of families of children with autism. Journal of Intellectual and Developmental Disability. 2002;27:215-222.
232. Gray DE. Coping over time: the parents of children with autism. Journal of Intellectual Disability Research. 2006;50:970-976.

233. Las personas con autismo en el ámbito sanitario. Una guía para profesionales de la salud, familiares y personas con tea. Federación Andaluza de Padres con Hijos con Trastornos del Espectro Autista "Autismo Andalucia" 2007.
234. The National Autistic Society. Patients with autism spectrum disorders: information for health professionals. 2008. [documento Internet]. [Acceso 24 marzo 2009]. http://www.nas.org.uk/nas/jsp/polopoly.jsp?d=128&a=8521&view=print
235. Souders MC, DePaul D, Freeman KG et al. Caring for children and adolescents with autism who require challenging procedures. Pediatric Nursing. 2002;28:555-562.
236. Liss M, et al. Predictors and Correlates of Adaptative Functioning in Children with Developmental Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2001;31:219-230.
237. Charlop-Christy MH, Carpenter M, Le L et al. Using the picture exchange communication system (PECS) with children with autism: assessment of PECS acquisition, speech, social-communication behavior, and problem behavior. J Appl Behav Anal. 2002;35:213-231.
238. Bebko JM, Perry A, Bryson S. Multiple method validation study of facilitated communication: II. Individual differences and subgroup results. J Autism Dev Disord. 1996;26:42.
239. Pilebro C, Bäckman B. Teaching oral hygiene to children with autism. International Journal of Paediatric Dentristry. 2005;15:1-9.
240. Schlosser RW, Lee DL. Promoting generalization and maintenance in augmentative and alternative communication: a meta-analysis of 20 years of effectiveness research. AAC: Augmentative and Alternative Communication. 2000;16:208-226.
241. Schlosser RW, Wendt O. Effects of Aumentative and Alternative Communication Intervention on Speech Producction in Children with Autism: A Systematic Review. American Journal of Speech-Language Pathology. 2008;17:212-230.
242. Richdale A. Sleep problems in autism: prevalence, cause, and intervention. Dev Med Child Neurol. 1999;41:60-66.
243. Williams PG, Sears LL, Allard A. Sleep problems in children with autism. J Sleep Res. 2004;265-268.
244. Johnson KL, Malow BA. Sleep in children with autism spectrum disorders. Current Neurology and Neuroscience Reports. 2008;8:155-161.
245. Lopez-Wagner MC, Hoffman CD, Sweeney DP et al. Sleep problems of parents of typically developing children and parents of children with autism. The Journal of Genetic Psychology. 2008;169:245-259.
246. Black C, Kaye JA, Jick H. Relation of childhood gastrointestinal disorders to autism: Nested case-control study using data from the UK general practice research database. Br Med J. 2002;325:419-421.
247. Schreck KA, Williams K, Smith AF. A comparison of eating behavior between children with and without autism. J Autism Dev Disord. 2004;2004:4-433.
248. Kodak T, Piazza CC. Assessment and behavioral treatment of feeding and sleeping disorders in children with autism spectrum disorders. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2008;17:887-905.
249. Lockner DW, Crowe TK, Skipper BJ. Dietary intake and parent´s perception of mealtime behavior in preschool-age children with autism spectrum disorder and in typically developing children. J Am Diet Assoc. 2008;108:1360-1363.
250. Valicenti-McDermott M, McVicar K, Cohen H et al. Gastrointestinal symptoms in children with an autism spectrum disorder and language regression. Pediatric Neurology. 2008;39:392-398.

251. Smith RA, Farnworth H, Wright B et al. Are there more bowel symptoms in children with autism compared to normal children and children with other developmental and neurological disorders?: A case control study. Autism. 2009;13:343-355.
252. Molloy CA, Manning-Courtney P. Prevalence of chronic gastrointestinal symptoms in children with autism and autistic spectrum disorders. Autism. 2003;7:165-171.
253. Williams KW, Wray JJ, Wheeler DM. Secretina intravenosa para el trastorno del espectro autista (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 2. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 2. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.). 2005.
254. Nye C, Brice A. Tratamiento combinado con vitamina B6 y magnesio para el trastorno del espectro autista (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 2. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 2. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.). 2005.
255. Bolman WM, Richmond JA. A double-blind, placebo-controlled, crossover pilot trial or low dose dimethylglycine in patients with autistic disorder. J Autism Dev Disord. 1999;29:191-194.
256. Kern JK, Miller VS, Cauller PL et al. Effectiveness of N, N-dimethylglycine in autism and pervasive developmental disorder. J Child Neurol. 2001;16:169-173.
257. Bent S, Bertoglio K, Hendren RL. Omega-3 fatty acids for autistic spectrum disorders: a systematic review. J Autism Dev Disord. 2009;39:1145-1154.
258. Sinha Y, Silove N, Wheeler D et al. Entrenamiento en integración auditiva y otros tratamientos acústicos para trastornos del espectro autista (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: http://www.update-software.com. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.). 2008.
259. Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS). The role of hyperbaric oxygen therapy in the management of autism: Summary. Report prepared for AETMIS by Khalil Moqadem and Gilles Pineau. Montréal: AETMIS, 2007 (AETMIS 07-11).
260. Niederhofer H, Staffen W, Mair A. Inmunoglobulins as an alternative strategy of psichopharmacological treatment of children with autistic disorder. Neuropsychopharmacology. 2003;28:1014-1015.
261. Levy SE, Hyman S. Novel Treatment for autistic spectrum disorders. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews. 2005;11:131-142.
262. Mitka M. Chelation Therapy Trials Halted. JAMA. 2008;300:2236.
263. Baxter AJ, Krenzelok EP. Pediatric fatality secondary to EDTA chelation. Clinical toxicology. 2008;46:1083-1084.
264. Levy SE, Hyman SL. Use of complementary and alternative treatments for children with autistic spectrum disorders is increasing. Pediatric Annals. 2003;32:685-691.
265. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. A guideline developers' handbook (Publication n° 50) [monografía en Internet]. Edinburgh: SIGN: 2001. Scottish Intercollegiate Guidelines Network 2004 [cited 2007 Dec 10]; Disponible en: URL: http://www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html.
266. National Institute for Clinical Excellence. The guidelines manual.[monografía en Internet]. London: NICE: 2004. National Institute for Clinical Excellence 2007 April 13 [cited 2008 May 15]; Disponible en: URL: http://www.nice.org.uk/page.aspx?o=422950.

9 788445 132449

P.V.P.: 10 euros

MINISTERIO
DE CIENCIA
E INNOVACIÓN

MINISTERIO
DE SANIDAD
Y POLITICA SOCIAL