



Viernes 14 de febrero de 2020

Taller:

Trastornos del espectro autista

Moderadora:

Nagore Español Roca

Pediatra. CAP Santa Eulàlia Nord. Hospitalet de Llobregat. Barcelona. Comité Científico del Congreso Actualización en Pediatría AEPap.

Ponentes/monitoras:

■ **Júlia Miralbell Blanch**

Neuropsicóloga. coordinadora de la Unidad de Diagnóstico. Centro de Investigación y Formación y Carrilet. Barcelona.

■ **Marina Mestres Martorell**

Psicóloga y fisioterapeuta. Coordinadora del Centro de Investigación y Formación Carrilet. Barcelona.

**Textos disponibles en
www.aepap.org**

¿Cómo citar este artículo?

Mestres Martorell M, Busquets Ferré L, Miralbell Blanch J. Detección precoz de señales de alarma del trastorno del espectro del autismo en los primeros años de vida en la consulta pediátrica. En: AEPap (ed.). Congreso de Actualización Pediatría 2020. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2020. p. 353-356.

Detección precoz de señales de alarma del trastorno del espectro del autismo en los primeros años de vida en la consulta pediátrica

Marina Mestres Martorell

*Psicóloga y fisioterapeuta. Coordinadora del Centro de Investigación y Formación Carrilet. Barcelona.
mmestres@carrilet.org*

Lourdes Busquets Ferré

Psicóloga y psicoterapeuta. Centro de Investigación y Formación Carrilet. Barcelona.

Júlia Miralbell Blanch

Neuropsicóloga. coordinadora de la Unidad de Diagnóstico. Centro de Investigación y Formación y Carrilet. Barcelona.

RESUMEN

Existe un incremento importante de la prevalencia observada del trastorno del espectro autista (TEA) y, en consecuencia, del número de casos atendidos en los centros de Atención Temprana y Salud Mental. Actualmente en España se diagnostica y trata todavía muy tardíamente (entre los 4 y los 5 años). Las señales de alarma propias del TEA se pueden detectar durante los primeros meses de vida. Se observan en el niño, la familia y la relación entre ambos. La consulta pediátrica es un contexto natural idóneo para la observación de dichas señales y para recoger las preocupaciones de la familia. La detección permitirá que el niño y la familia se beneficien de una intervención precoz para ofrecer la ayuda terapéutica necesaria.

A través de la comprensión de las etapas del desarrollo propias de una evolución normal y del funcionamiento mental de la persona con TEA, se intenta favorecer la reflexión y sensibilización en los factores de riesgo y las señales de alarma a las que hay que estar atento durante las exploraciones propias del programa de seguimiento del niño sano en Atención Primaria.

INTRODUCCIÓN

Las señales de alarma de dificultades de comunicación y relación, compatibles con TEA, se han descrito y pueden identificarse desde edades tan tempranas como los seis primeros meses de vida^{1,2}.

El pediatra de Atención Primaria (AP) tiene una importante función en la detección precoz del TEA. La consulta pediátrica es un contexto natural idóneo para la observación de estas señales de alarma y recoger las preocupaciones de los cuidadores³.

Durante esta primera etapa de desarrollo entendemos las primeras señales de alarma como elementos biológicos, emocionales o relacionales que nos sugieren un riesgo de afectación. Por tanto, no se trata tanto de hacer un diagnóstico precoz sino de detectar un conjunto de signos que pueden comprometer su desarrollo.

SEÑALES DE ALARMA

Señales de alarma en el niño

Estudios previos muestran que las señales más evidentes durante el primer año de vida implican los dominios de comunicación e interacción social (por ejemplo, la falta de contacto ocular o de imitación) mientras que los intereses sensoriales inusuales o comportamientos repetitivos y estereotipados aparecen más tarde, después de los 2 años⁴.

Las señales de alarma incluyen: 1) la presencia de signos patológicos; 2) la ausencia de conductas propias del desarrollo típico, y 3) diferencias cualitativas en el desarrollo de competencias y conductas.

Se clasifican según 2 tipos: las ruidosas o por exceso, que se captan rápidamente (ej. llanto indiferenciado, echarse atrás ante el contacto, hipotonía, etc.) y las silenciosas o por defecto, más difíciles de reconocer (por ejemplo, no comer, mirar de manera fija, silencio, insomnio, calma silenciosa, etc.)⁴ (Figura 1). Se considera que hay riesgo de

Figura 1. Principales señales de alarma de TEA el primer año de vida



TEA cuando se observan más de 2-3 señales de alarma con una intensidad, frecuencia y duración significativas^{4,5}.

Señales de alarma en los cuidadores y la relación

Se han evidenciado cambios en los patrones de relación de los cuidadores en relación con su hijo con TEA, así como un mayor nivel de estrés parental¹⁴. Se describen dos tipos de conductas: las de inicio y mantenimiento de la relación, que aparecen en los primeros meses, y las de desánimo y desconexión que se van instaurando progresivamente. Entre las primeras destaca una mayor estimulación física y uso de objetos para captar su interés, cambio del tono de voz y conductas más directivas (primando la comprensión por encima de la comunicación). Entre las segundas se observa el silencio, la reducción de la conducta espontánea, introducción de objetos que sustituyen la relación.

Por otra parte, entre el 30 y 40% de los padres de niños posteriormente diagnosticados de TEA mostraron preocupación durante el primer año de vida.

PROCESO DE DETECCIÓN

La detección se lleva a cabo de forma rutinaria en el protocolo de actividades preventivas y de promoción de la salud en las áreas de AP. Se basa principalmente en la observación clínica. En la consulta también pueden considerarse las puntuaciones obtenidas en los cuestionarios específicos y la información procedente de interconsultas^{6,7}.

La American Academy of Pediatrics (AAP) recomienda realizar un seguimiento para identificar retrasos del desarrollo a los 9, 18, 24 y 30 meses. Diversos estudios también han analizado la viabilidad y la efectividad de un cribado sistemático específico de TEA en el marco de las visitas de seguimiento pediátrico rutinarias. Los resultados sugieren que este es factible, que repercute en un incremento de los casos detectados y que la combinación del cribado con el seguimiento de desarrollo presenta la mayor eficacia. A pesar de no existir un consenso inter-

nacional, la AAP recomienda que este se realice a los 18 y los 24 meses de edad⁷ y que sea más intensivo en la población que se considera de riesgo (Tabla 1).

Para la **observación de la conducta del bebé y los cuidadores** la exploración se llevará a cabo en buenas condiciones físicas. Además, se aconseja, en primer lugar, dedicar un tiempo a la observación sin intervenir, con el fin de observar la conducta espontánea del niño y la díada (cuidador-niño). Posteriormente se pueden realizar acciones dirigidas a valorar los ítems de desarrollo o las señales de alarma de TEA.

De las **escalas y cuestionarios de cribado específicos**, en la actualidad, la más validada es el *Modified CHAT* o *M-CHAT-R (The Checklist for Autism in Toddlers)* (Canal-Bedia, et al. 2011), que puede administrarse entre los 18 y los 30 meses de edad.

Finalmente, puede ser de relevancia la **información proveniente de interconsultas** acerca de antecedentes familiares (hermanos con TEA, familiares con problemas psiquiátricos graves, consumo de tóxicos, etc.), maltrato y negligencia a la familia, la situación socio-económica familiar (dificultades económicas, aislamiento social, nivel educativo bajo) o patologías orgánicas del niño que puedan afectar al neurodesarrollo, como por ejemplo prematuridad, patologías genéticas, metabólicas y neurológicas.

Tabla 1. Población vulnerable

Hermanos con TEA (20%, 80% gemelos monocigóticos); otros antecedentes directos en la familia
Grandes prematuros (25%)
Largas hospitalizaciones durante la primera infancia
Adoptados
Maltratados o que han sufrido negligencia
Consumo de tóxicos o exposición a sustancias por parte de la madre durante el embarazo
Cuidadores con depresión o trastornos psiquiátricos
Discapacidad física, psíquica o sensorial

Una vez hecha la detección de los casos con sospecha de riesgo de TEA, es necesario un diagnóstico. Este es llevado a cabo por un equipo multidisciplinar especializado que incluye psicólogos, neuropediatras, psiquiatras y logopedas, entre otros.

CONCLUSIONES

La detección precoz del TEA es posible desde el primer año de vida. La identificación y el diagnóstico temprano son clave para iniciar las intervenciones terapéuticas más adecuadas.

La actitud de escucha atenta y con interés por ayudar al niño y a su familia tiene ya una función preventiva y promotora de salud. Además, según guías internacionales, la consulta pediátrica es el contexto idóneo para la observación de las señales de alarma de TEA más tempranas. La sensibilización y formación específica de los profesionales de AP en señales de alarma de TEA durante el primer año de vida es clave, pues la identificación de los niños de riesgo facilitará su derivación a los centros de atención temprana para una intervención precoz.

BIBLIOGRAFÍA

1. Busquets L, Miralbell J, Muriel N, Muñoz P, Español N, Viloca L, *et al.* Detección precoz del TEA durante el primer año de vida en la consulta pediátrica. *Ped Integral*. 2018;22:105.e1-105.e6.
2. Ozonoff S, Young GS, Landa RJ, Brian J, Bryson S, Charman T, *et al.* Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Child Psychol Psychiatry*. 2015;56:988-98.
3. Barton M, Dumont-Mathie, T, Fein D. Screening young children for autism spectrum disorders in primary practice. *J Autism Dev Disord*. 2012;42:1165-74.
4. Acquarone S. Signs of autism in infants: recognition and treatment. Londres: Karnac; 2007.
5. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *Lancet*. 2014;383:896-910.
6. National Institute for Health Care and Excellence (NICE). Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Clinical guideline [CG128]. 2011. Updated 2017.
7. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL, *et al.* Early identification of autism spectrum disorder: recommendations for practice and research. *Pediatrics*. 2015; 136 Suppl 1:S10-40.