

# Introducción al Trastorno del Espectro Autista

Laura Gisbert Gustemps

Doctora en Psiquiatria

Coordinadora Programa d'Autisme Hospital Vall d'Hebron

1. **Historia del TEA**
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

- Autos = “sí mismo”
- Ismos = modo



1911

**Eugene Bleuler**  
utiliza el término  
“autismo” por  
primera vez pero  
dentro de la  
esquizofrenia



1943

**Leo Kanner**  
El primero en usar  
“autismo” de manera  
diferenciada a la  
esquizofrenia. Trastornos  
Autistas del contacto  
afectivo.



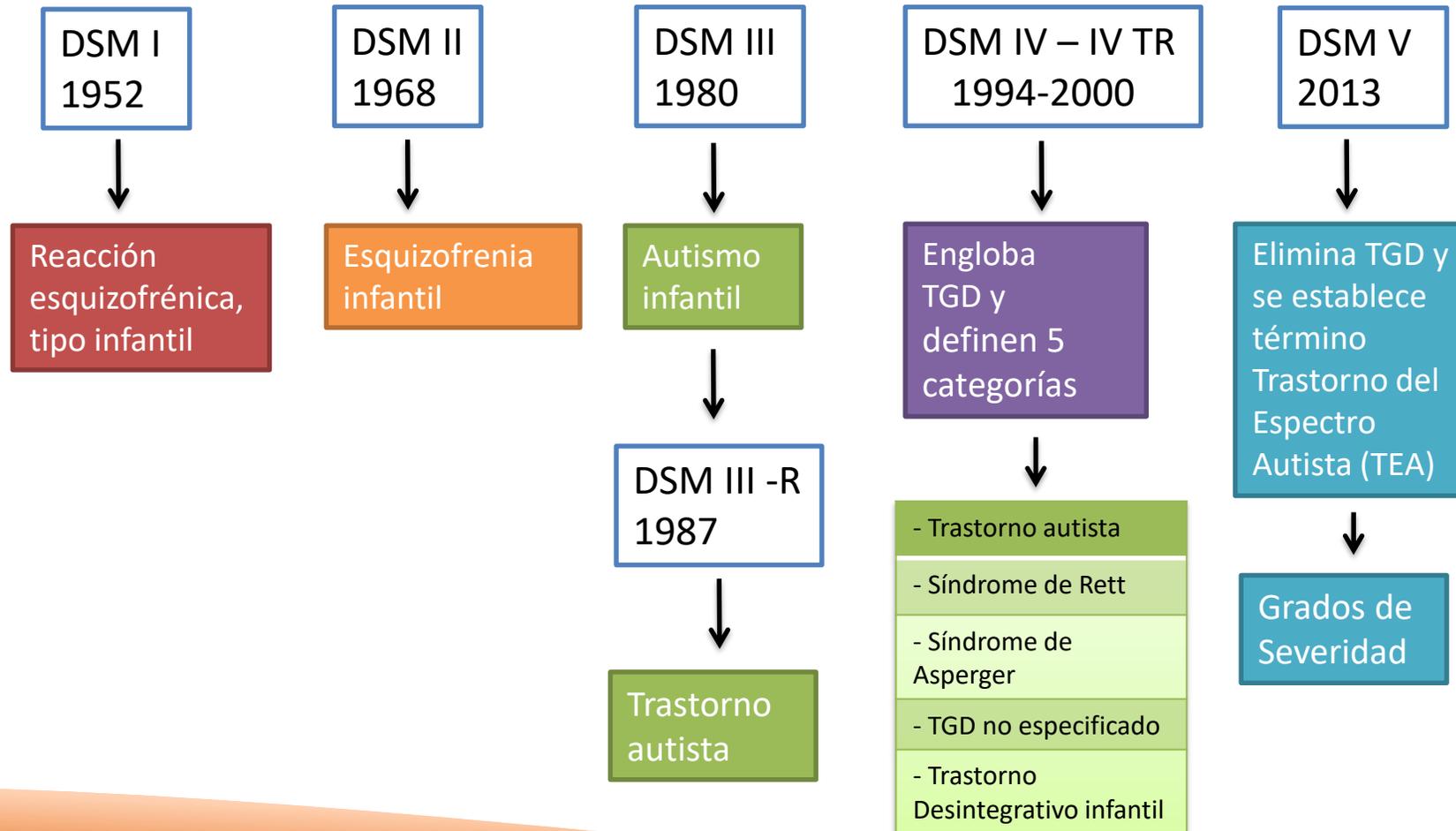
1944

**Hans Asperger**  
“Psicopatía  
Autística” que más  
tarde llamó  
Síndrome de  
Asperger



Artigas-Pallares, Josep, & Paula, Isabel. (2012). El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger. Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría, 32(115), 567-587. <https://dx.doi.org/10.4321/S0211-57352012000300008>

# Evolución DSM



1. Historia del TEA
- 2. Epidemiología**
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

# Epidemiología

- Prevalencia 1/100 nacimientos (Autism-Europe, 2015).
- EEUU - “Centers for Disease Control and Prevention” (CDC), 2018- prevalencia 1 de cada 59 niños.
- Ratio género 4:1 (masculino: femenino).
- Hermanos pacientes con TEA tienen 12 veces más riesgo de desarrollarlo en comparación con la población general.
- Riesgo recurrencia de 1 de cada 5 hermanos.
- Mayor riesgo de desarrollar otros trastornos del comportamiento o del desarrollo.
- > 62% de la población TEA tiene CI normal ( $CI \geq 70$ )
- La discapacidad intelectual es más prevalente en niñas.

Howes OD et al. J Psychopharmacol. 2018 Jan;32(1):3-29. doi: 10.1177/0269881117741766

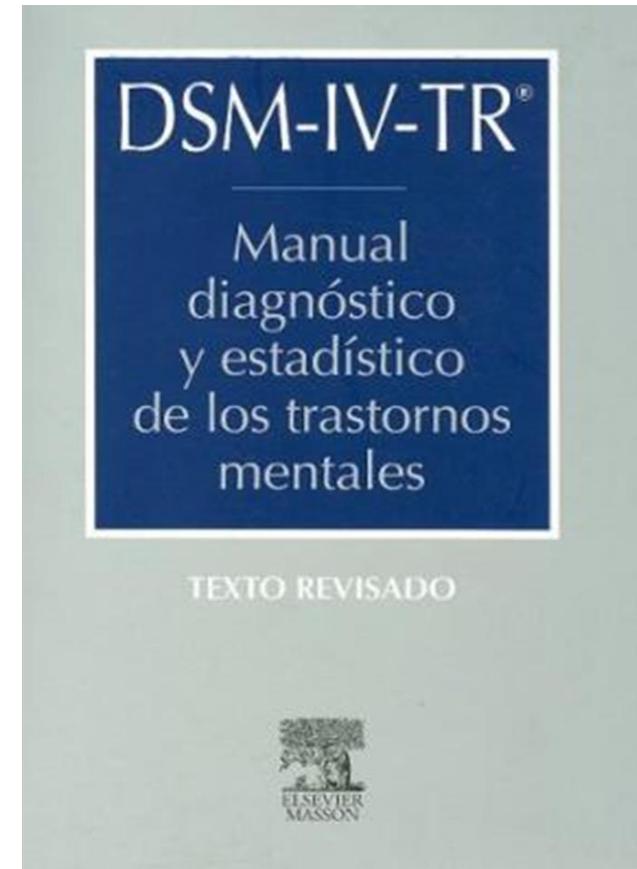
Green et al. J Child Psychol Psychiatry. 2018 Apr;59(4):424-443. doi: 10.1111/jcpp.12892.

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
- 3. Criterios diagnósticos**
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

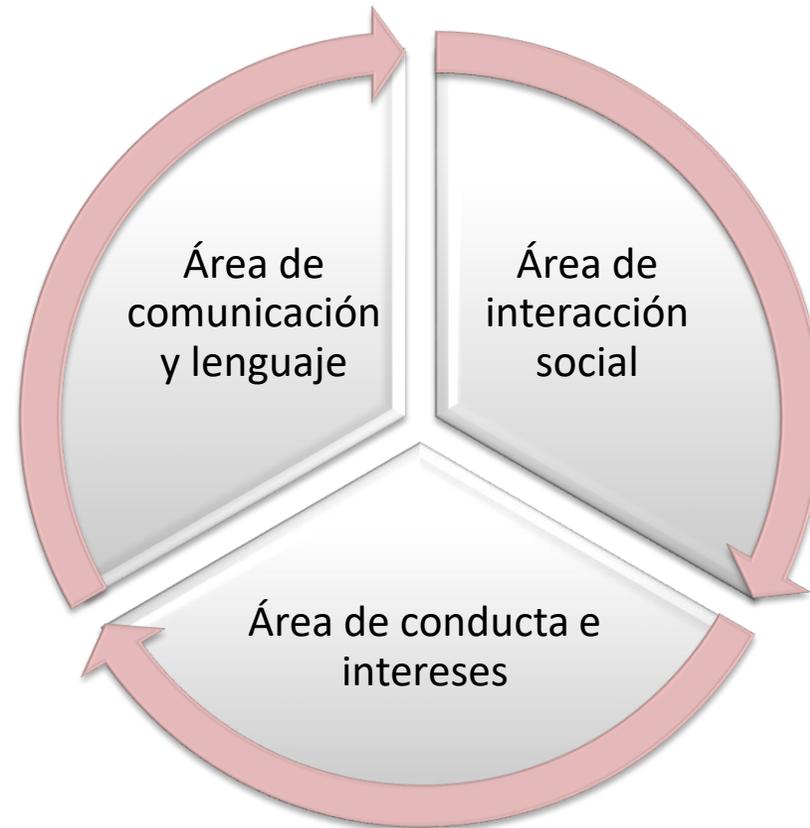
## Trastornos Generalizados del Desarrollo

Categoría: Trastornos de inicio en la infancia o adolescencia.

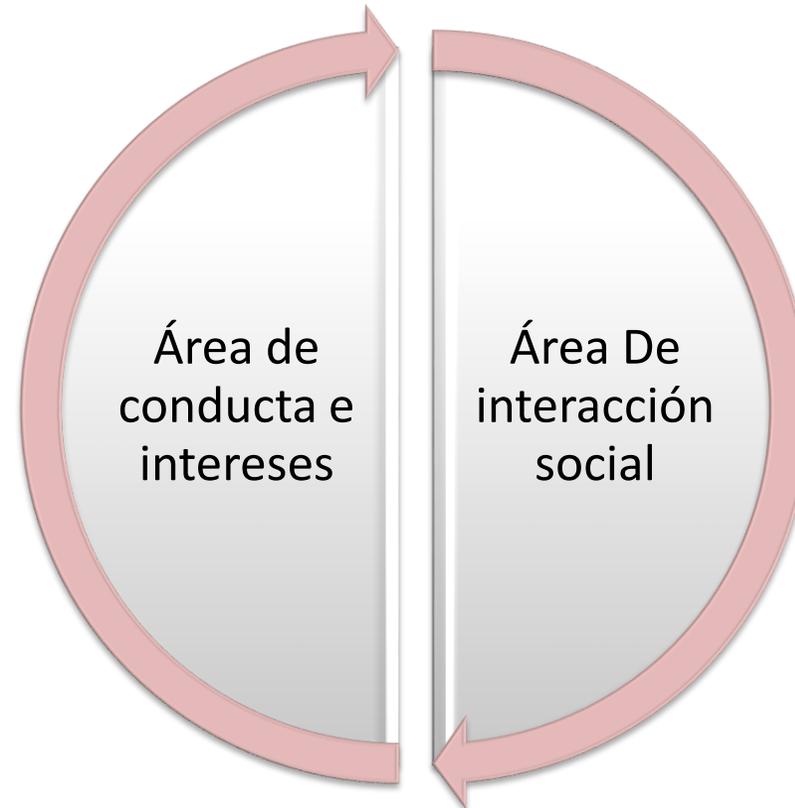
- Autismo
- Síndrome de Asperger
- Trastorno Generalizado del Desarrollo no Especificado (TGD-NE)
- Síndrome de Rett
- Trastorno Desintegrativo Infantil



# Autismo

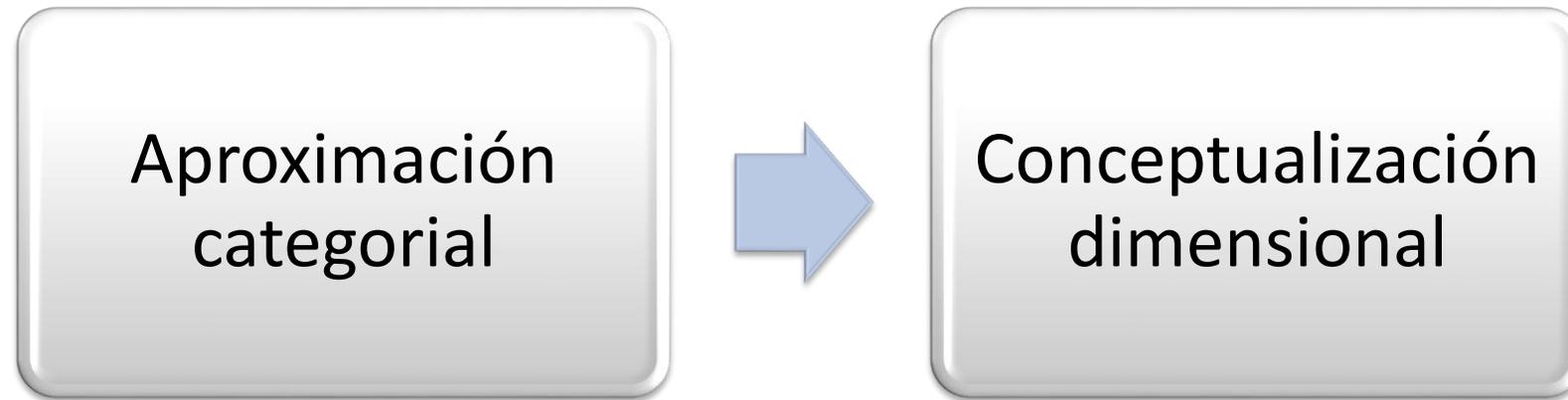


# Síndrome de Asperger



Nivel cognitivo dentro  
De la normalidad

## DSM-IV-TR a DSM-V (2013)



Criterios DSM V: más específicos y estrictos

# Trastornos del Espectro Autista

Categoría: Trastornos del Neurodesarrollo

Trastornos del espectro autista, especificar si:

- Se acompaña o no de discapacidad intelectual
- Se acompaña o no de deterioro del lenguaje
- Esta o no asociado a afección médica o genética, o a un factor ambiental conocido
- Esta asociado a otro trastorno del neurodesarrollo o del comportamiento



## Criterios DSM-V: Trastornos del Espectro Autista

- **A.** Deficiencias persistentes y clínicamente significativas en la **comunicación e interacción social** que se presentan en distintos contextos, ya sea **actualmente o en el pasado**:
  - Deficiencias en reciprocidad socioemocional
  - Graves dificultades en la comunicación no verbal que se hacen presentes en la interacción social
  - Interferencia para desarrollar y mantener relaciones sociales adecuadas al nivel de desarrollo (a parte de con los cuidadores)

## Criterios DSM-V: Trastornos del Espectro Autista

- **B.** Presencia de patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas y repetitivas, tal como se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos:
  - Comportamientos motores, verbales o uso de objetos de forma estereotipada y repetitiva
  - Adherencia a las rutinas, patrones de comportamiento ritualizados de tipo verbal o no verbal o excesiva resistencia al cambio
  - Intereses excesivamente fijos y restringidos que son anormales, ya sea en su intensidad u objeto
  - Hiper o hiporreactividad sensorial o interés sensorial inusual por aspectos del entorno

## Criteria DSM-V: Trastornos del Espectro Autista

- **C.** Los síntomas están presentes desde la primera infancia aunque pueden no llegar a manifestarse plenamente hasta que las demandas sociales exceden las limitadas capacidades del individuo.
- **D.** El conjunto de síntomas crea interferencia en el funcionamiento del día a día.

# Niveles de Gravedad TEA

**Tabla II. Niveles de gravedad del trastorno del espectro del autismo (TEA)\***

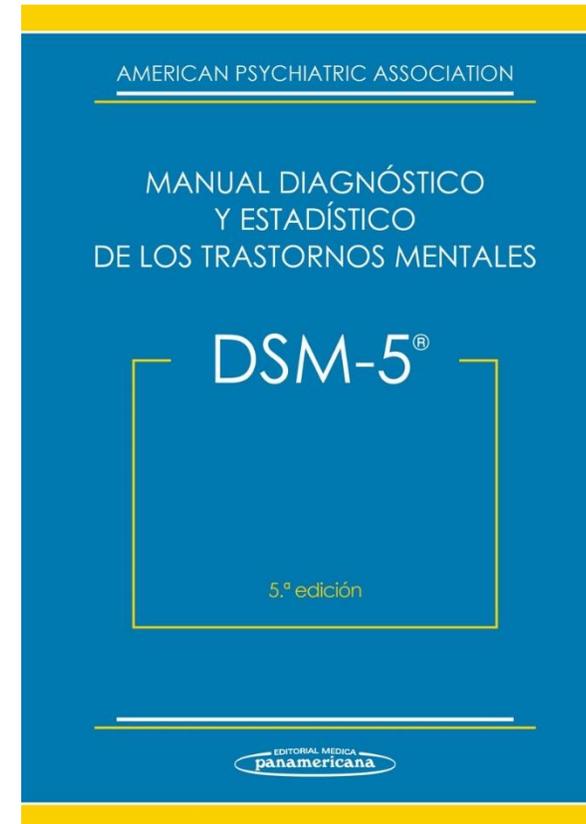
<i>Categoría dimensional del TEA en el DSM5</i>	<i>Comunicación social</i>	<i>Comportamientos restringidos y repetitivos</i>
Grado 3 "Necesita ayuda muy notable"	Mínima comunicación social	Marcada interferencia en la vida diaria por inflexibilidad y dificultades de cambio y foco atención
Grado 2 "Necesita ayuda notable"	Marcado déficit con limitada iniciación o respuestas reducidas o atípicas	Interferencia frecuente relacionada con la inflexibilidad y dificultades del cambio de foco
Grado 1 "Necesita ayuda"	Sin apoyo <i>in situ</i> , aunque presenta alteraciones significativas en el área de la comunicación social	Interferencia significativa en, al menos, un contexto
Síntomas subclínicos	Algunos síntomas en este o ambas dimensiones, pero sin alteraciones significativas	Presenta un inusual o excesivo interés, pero no interfiere
Dentro de la normalidad	Puede ser peculiar o aislado, pero sin interferencia	No interferencia

*\*Fuente: American Psychiatric Association, 2014.*

# Trastorno de la Comunicación Social/Pragmática

## Categoría: Trastornos de la comunicación

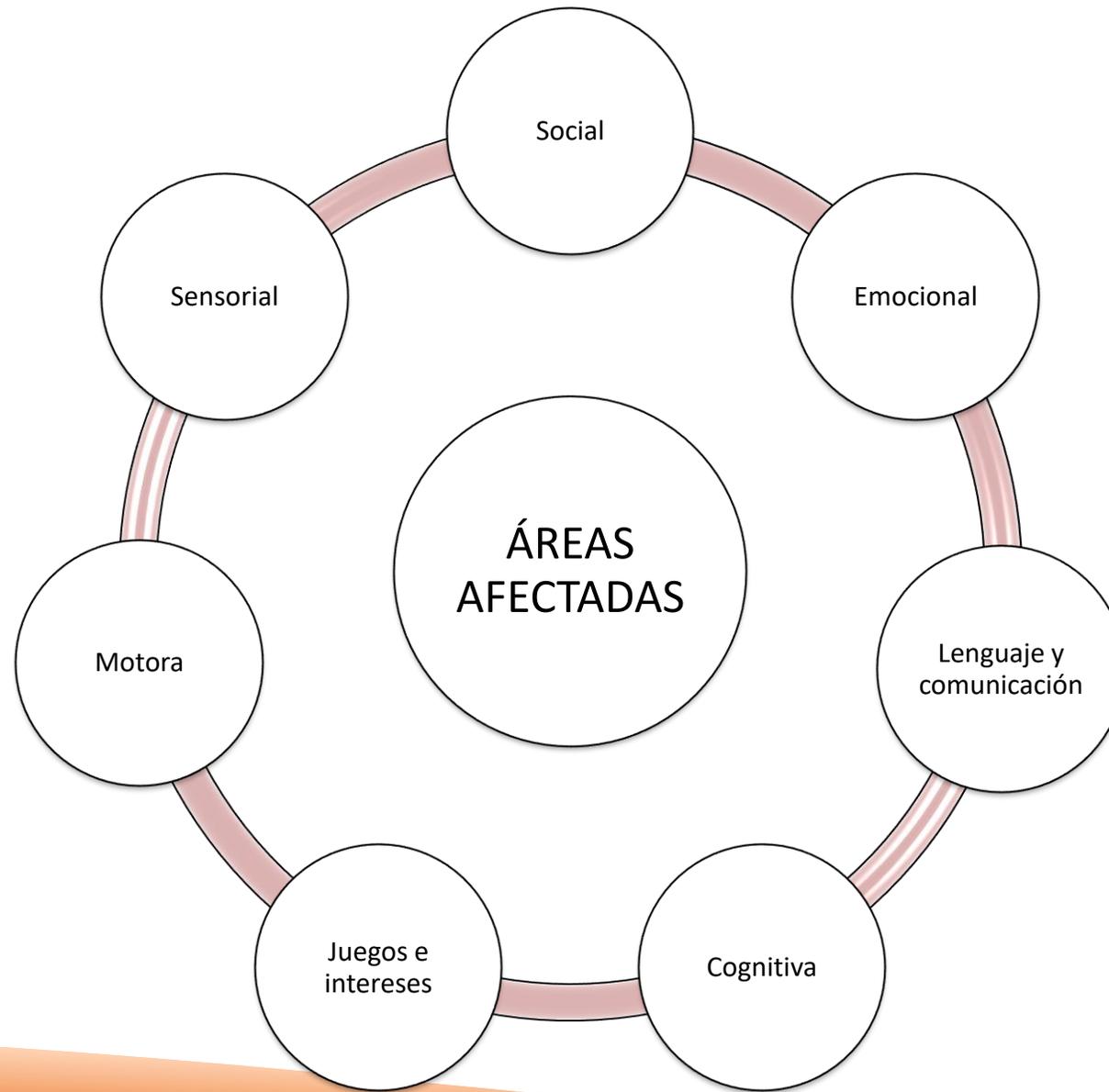
- Dificultades persistentes en el uso social de la comunicación verbal y no verbal
- El inicio de los síntomas es en el período de desarrollo temprano
- **La historia clínica no destaca antecedentes de patrones de intereses repetitivos / restrictivos**



1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
- 4. Características clínicas**
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

# Características clínicas

- A parte de los criterios diagnósticos, que deben cumplir todos los individuos, hay una serie de características que solemos encontrar en la población con TEA.
- A continuación se describen por áreas las principales.



# Comunicación y lenguaje

- Lenguaje adultomorfo (niños con un lenguaje adulto, “pequeños profesores”)
- Escasa interpretación del lenguaje no verbal y disociación entre lenguaje verbal y expresión facial
- Interpretación literal, dificultades para entender dobles sentidos, ironías, chistes...
- Prosodia peculiar. Tono de voz elevado
- Ecolalias

# Sociabilización

- Déficit en “Teoría de la Mente”
- Falta de interés para la interacción social o interacción social inadecuada
- Relación social como elemento estresante, produce ansiedad
- No hay reciprocidad social
- Dificultades para comprender normas sociales implícitas

# Emociones

- Dificultades con la empatía, interpretación de emociones y de ofrecimiento de consuelo
- Dificultad para identificar y expresar sentimientos
- Dificultad para entender los pequeños registros de la gestión emocional
- Bajo umbral de frustración, elevada irritabilidad
- Ingenuidad

# Área cognitiva

- Perfil cognitivo heterogéneo: en ocasiones destaca mucho la parte verbal. En otras toda el área más visoespacial. Suelen presentar velocidad de procesamiento baja.
- Déficit en coherencia central: dificultades per generalizar, atención al detalle no al conjunto (más adelante se amplia el concepto).
- Dificultades en funciones ejecutivas.
- Rigidez cognitiva, dificultad para flexibilizar. Pensamiento dicotómico (blanco-negro).
- El DSM 5 acepta la comorbilidad con el TDAH, no permitida en anteriores ediciones (era excluyente).

# Juegos e intereses

- Interés obsesivo por algunos temas; a menudo temas no adecuados para su edad.
- Dificultades en juego simbólico y de representación (dificultades para atribuir sentimientos, deseos...)
- Juego solitario y repetitivo: ordenar, clasificar, hacer filas...
- Incapacidad para jugar en equipo, dificultades para comprender las normas u objetivos del juego (en un partido de fútbol por ejemplo les cuesta saber que, a parte de correr y de marcar gol, hay que interactuar con el resto, pasar la pelota...)

# Motricidad

- Dificultades en la coordinación motora y en motricidad en general tanto gruesa como fina.
- Marcha peculiar (puntillas, saltitos...)
- Expresión corporal y facial extraña
- Estereotipias y manierismos

# Área sensorial

- Vista: evitación de la mirada. En ocasiones al contrario, mirada demasiado fija.
- Oído: hipersensibilidad a ruidos cotidianos o falta de respuesta a ruidos intensos
- Tacto: maniáticos con determinadas texturas o al contrario especial predilección por algunas. Aparente hipostesia al dolor. “termostato disregulado”, dificultades para notar/adaptarse a cambios de temperatura (todo el año con el mismo tipo de ropa independientemente del clima)
- Gusto: restricción alimentaria, muy selectivos con comida o con mezcla de sabores.
- Olfato: olfateo repetitivo de objetos y personas. Hiperreactividad a olores o al contrario hiperreactividad a ellas.

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
- 5. Signos de alarma, primeros signos de TEA**
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

## A los 12 meses...

- No balbucea (practica diferentes sonidos)
- No gesticula, como por ejemplo, saludar con la mano, señalar para pedir alguna cosa o mostrar objetos
- No reconoce su nombre ni responde cuando se le llama
- No se interesa ni se implica en juegos interactivos sencillos, como las cosquillas o similares

## Entre los 12 y 18 meses...

- No dice palabras sencillas
- No responde a su nombre
- Presenta un uso limitado o reducido del contacto ocular
- Falta de balbuceo social/comunicativo, es decir, como si imitara una conversación con el adulto
- No imita de manera espontánea
- No señala para pedir (protoimperativo)
- No mira hacia donde señalan los otros
- No enseña o muestra objetos
- Tiene una conducta extraña cuando oye ruidos
- Falta de interés en juegos de interacción sencillos con los adultos como el “cu-cut” o las “cosquillas”

## A los 24 meses

- No dice frases de dos o más palabras que sean espontáneas, y no solo las repeticiones de lo que ha oído
- Tiene dificultades para mantener el contacto ocular cuando se le habla y no sigue los objetos con la mirada
- No se implica en juegos compartidos y parece que no disfruta de la relación compartida con otras personas

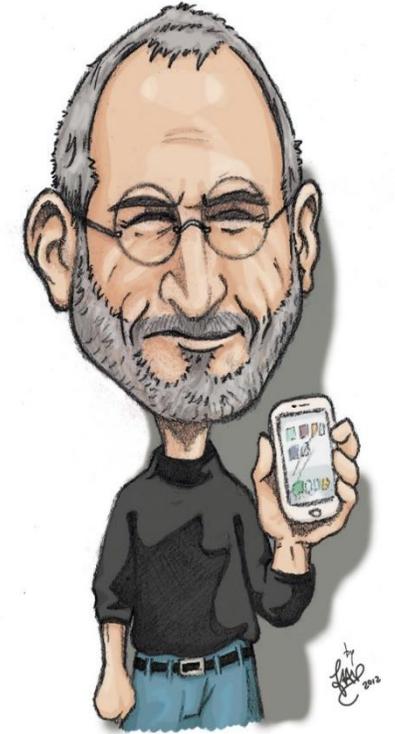
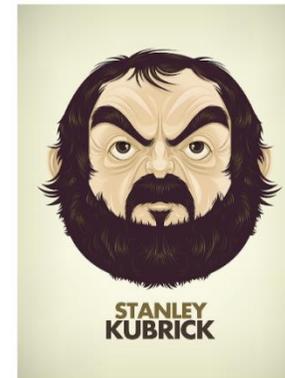
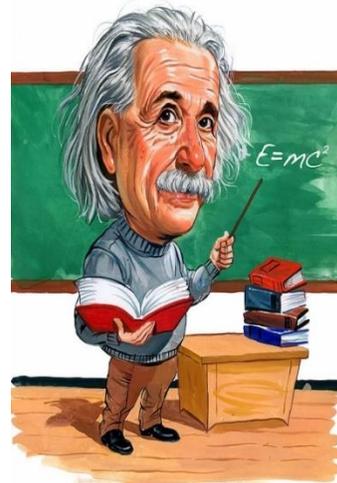
## A los 36 meses...

- Utiliza pocas palabras, no construye frases cortas, tiene dificultades para comprender instrucciones sencillas
- Muestra poco interés en otros niños, tiene dificultades para separarse de la madre o de la persona cuidadora
- Tiene dificultades para manipular objetos pequeños
- Tiene poco juego simbólico, es decir, a la hora de jugar con muñecos, jugar a comprar o hacer ver que construye...
- Se cae muy frecuentemente, tiene dificultades para subir y bajar escaleras

## A cualquier edad...

- Evita el contacto ocular y prefiere estar solo
- Tiene dificultades para comprender las emociones de los demás
- No ha desarrollado el habla o tiene muchas dificultades para comunicarse
- Repite palabras o frases constantemente (ecolalias)
- Le molestan los cambios pequeños en sus rutinas o a su alrededor
- Muestra intereses muy restringidos
- Hace movimientos repetitivos con aleteo con las manos, se balancea o da vueltas sobre sí mismo
- Tiene reacciones inusuales o muy intensas ante los sonidos, olores, gustos, texturas, luces y / o colores

# Y qué pasa con los que no han sido detectados en la infancia/adolescencia?



# Principales características en adultos

- Comportamiento peculiar o excéntrico.
- Exceso o defecto de contacto visual en las conversaciones.
- Se centran en sus intereses, llegando a obsesionarse.
- Falta de expresión facial en las conversaciones.
- Aparente déficit de falta de empatía.
- Dificultad para comprender el lenguaje corporal.
- Dificultades en las relaciones interpersonales.
- Las normas sociales establecidas les hacen sentirse confundidos.
- Les cuesta disfrutar de una conversación a no ser que esté centrado en su área de interés.

# Principales características en adultos

- Les cuesta entender por qué su comportamiento ha sido inadecuado.
- Comportamientos repetitivos.
- Baja flexibilidad cognitiva.
- No toleran los ruidos fuertes, las luces muy brillantes u olores molestos.
- Empleo de un lenguaje pedante e inexpressivo.
- Torpeza motora.
- Tendencia a fijarse en los detalles y encontrar patrones.
- Sinceros e ingenuos.
- Expectativas irrealistas.

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
- 6. Etiología**
7. Teorías psicológicas relacionadas con el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
10. Abordaje

# Etiología

- Teorías psicoanalíticas (1950-60): “Madres nevera”: actitud fría y distante de la madre crea incapacidad en sus hijos para establecer relaciones afectivas y interacción social adecuada.
- Bernard Rimland, psicólogo y padre de un niño con autismo, 1964 publica: ‘Infantile Autism: The Syndrome and its Implications for a Neural Theory of Behavior’. Condición innata con una base neurobiológica.
- Estudios posteriores con gemelos demuestran mayor concordancia de autismo en gemelos monozigóticos que en dizigóticos: soporte a la teoría neurobiológica.
- Primeros estudios con gemelos: **heredabilidad de un 80%** aprox. pero no un 100% sugiriendo otras causas influyentes.

# Etiología

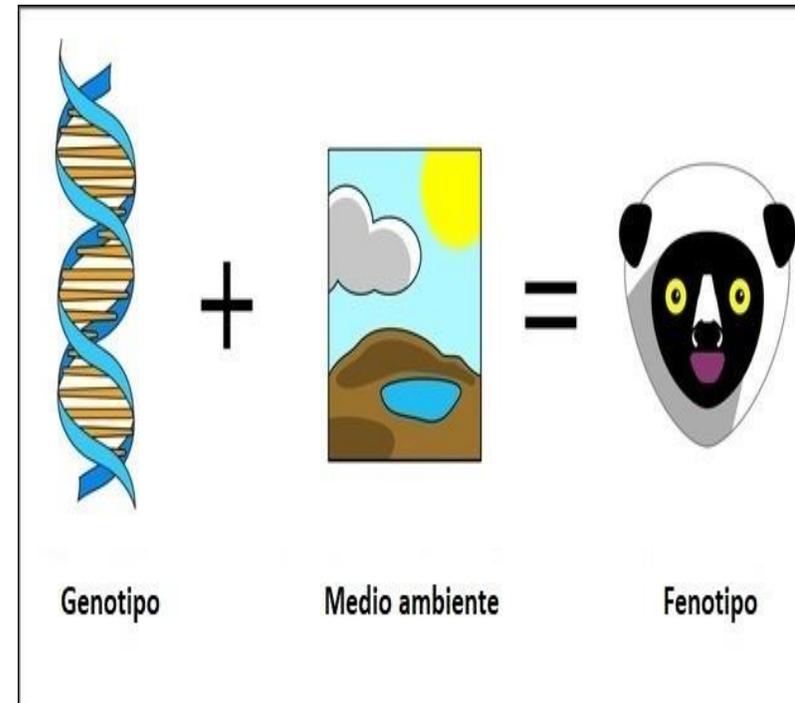


# Genética, conceptos básicos



# Fenotipo, Genotipo y Heredabilidad

- **Fenotipo:** Conjunto de caracteres visibles que un organismo presenta como resultado de la interacción entre su genotipo y el medio ambiente.
- **Genotipo:** constitución genética propia de un individuo.



# Fenotipo, Genotipo y Heredabilidad

- **Heredabilidad:** Proporción de la variabilidad fenotípica de una población que es debida a diferencias genéticas.
  - Una alta heredabilidad indica que gran parte de la variación se puede atribuir a factores genéticos mientras que una baja heredabilidad indica que los factores ambientales tienen una mayor influencia sobre dicha variación.
  - Se expresa en forma de % o valor del 0 al 1, desde la más absoluta ausencia de peso hereditario del carácter fenotípico a la total heredabilidad del mismo, indicando que el peso del medio ambiente es nulo.

# Síndromes monogénicos asociados al TEA

Un 10% de los casos de TEA están asociados a síndromes monogénicos.

A destacar:

Sd. X-fràgil (FMR1)  
Sd. Rett (MECP2)  
E. Tuberosa (TSC1)  
Neurofibromatosi (NF1)  
Síndrome tumoral hamartomatoso (PTEN)  
Fenilcetonuria (PAH)

## TEA y otras causas genéticas conocidas

- 5% asociados a alteraciones cromosómicas raras, como duplicación maternal 15q11-q13, trisomía del 21, síndrome de Turner (45X), 47XYY, 47XXY, etc.
- 5% se asocian a *copy number variants* (CNV), particularmente aquellas CNV que son raras o poco frecuentes en la población: 16p11-2, duplicación 7q 11-23, 22q 11-2, 15q 13-3, etc.
- 5% asociados a variaciones genéticas penetrantes y poco frecuentes en la población (*SHANK*, etc.).

Con lo que...



25% de los casos de TEA,  
relacionados con  
alteraciones genéticas  
conocidas

TEA



El 75% restante, causas  
multifactoriales  
desconocidas, factores  
ambientales que modifican  
expresión genética

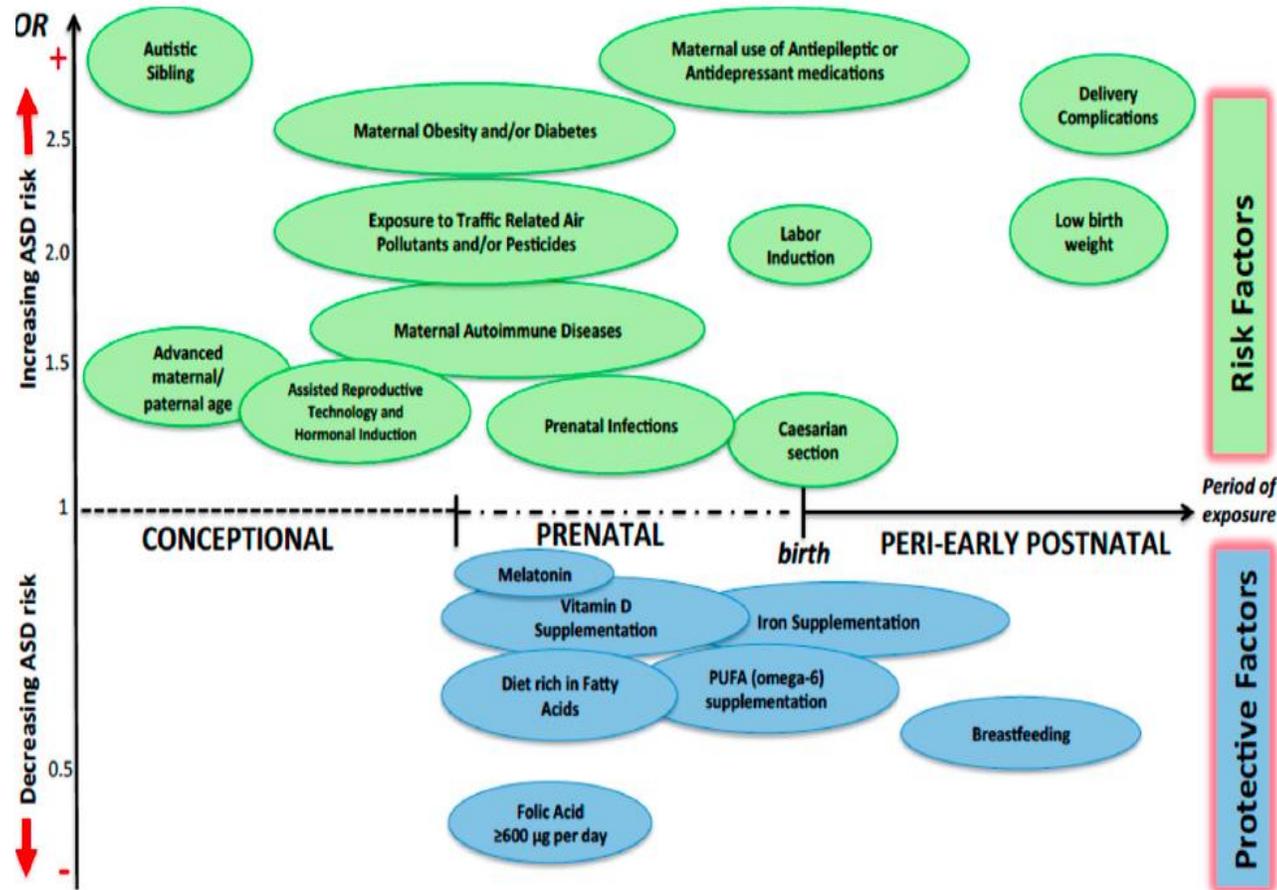
## Factores ambientales...



# Epigenètica

- Del griego *epi*, en o sobre, *-genética*.
- Estudio de los mecanismos que regulan la expresión de los genes sin una modificación en la secuencia del ADN. Establece la relación entre las influencias genéticas y ambientales que determinan un fenotipo.

# Factores ambientales que han sido estudiados en relación al TEA...



Emberti G, Leonardo et al. "Risk and Protective Environmental Factors Associated with Autism Spectrum Disorder: Evidence-Based Principles and Recommendations" Journal of clinical medicine vol. 8,2 217. 8 Feb. 2019.

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
- 7. Teorías psicológicas sobre el TEA**
8. Diagnóstico
9. Abordaje

# Teorías psicológicas sobre los TEA

- 3 han sido las teorías psicológicas relacionadas con los TEA
  - Déficit en teoría de la mente
  - Déficit en coherencia central
  - Déficit en funciones ejecutivas
- A continuación se detalla cada una de ellas...
  - Déficit en teoría de la mente
  - Déficit en coherencia central
  - Déficit en funciones ejecutivas

# Teorías psicológicas sobre los TEA

- Déficit en la teoría de la mente:

Se define como la capacidad de formarse una representación interna de los estados mentales (creencias, deseos, intenciones,...) de las otras personas y comprender que son distintos de los nuestros. Esta capacidad de ponernos en el lugar del otro hace que las conductas ajenas sean más previsibles y comprensibles. A los 4 años los niños ya han adquirido esta habilidad.

Baron-Cohen (1997) postula que las personas con autismo y Síndrome de Asperger (SA) muestran serias dificultades para “ponerse en el lugar del otro” e intuir su mundo mental, explicando algunas de las dificultades que presentan en las relaciones sociales.

Algunos signos que se consideran indicadores tempranos de éste déficit en la teoría de la mente son:

- 1º año de vida: Déficit en atención compartida
- 2º año: Déficit en el juego simbólico

# Teorías psicológicas sobre los TEA

- Déficit en la coherencia central (Frith y Happé, 1994):

Las personas con TEA tienen una dificultad específica para integrar la información procesada en distintos niveles y construir representaciones significativas y contextualizadas. Es por éste motivo que tienen dificultad en el procesamiento de la globalidad, centrándose en los detalles. Ésta hipótesis plantea que estas dificultades influyen en muchas funciones: lingüísticas, sociales y perceptuales.

Este déficit explicaría las habilidades hiperdesarrolladas en algunas tareas muy concretas, la comprensión literal de expresiones idiomáticas o la hipersensibilidad sensorial.

Por ejemplo, en la prueba de Figuras Enmascaradas (Witkin et al., 1971) los niños autistas obtienen mejores resultados que los controles. La tarea consiste en descubrir las figuras escondidas dentro de un dibujo mayor.

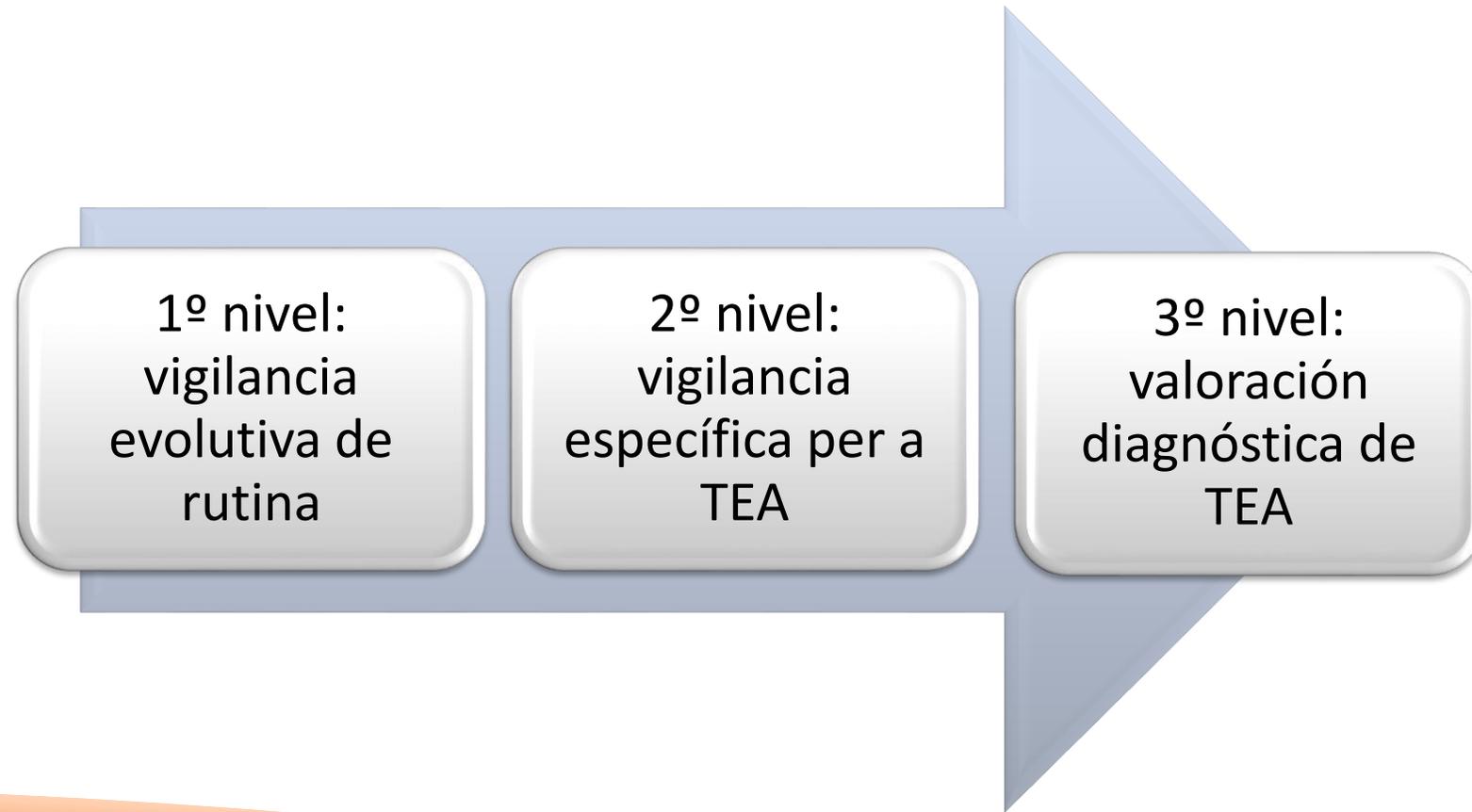
# Teorías psicológicas sobre los TEA

- Déficit en funciones ejecutivas (Ozonoff, Pennington y Rogers, 1991):

Se considera que las personas con TEA tienen un déficit en estas funciones ya que sus conductas y procesos de pensamiento son generalmente rígidos, inflexibles, repetitivos y perseverantes. Existen numerosos datos que avalan la existencia de rendimientos inferiores en las funciones ejecutivas de los sujetos autistas respecto de sujetos normales. No entraremos a comentar las funciones ejecutivas, ya que han sido extensamente tratadas en unidades anteriores.

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
- 8. Diagnóstico**
9. Comorbilidades
10. Abordaje

# Niveles diagnósticos



# 1º nivel: escalas de neurodesarrollo



## 2º nivel: vigilancia específica para TEA

	Age	Description
<b>Screening: young children</b>		
Checklist for autism in toddlers (CHAT)	18 months	14-item questionnaire: nine completed by parent or caregiver and five by primary health-care provider; takes 5–10 min
Early screening of autistic traits (ESAT)	14 months	14-item questionnaire: completed by health practitioners at well-baby visit after interviewing parent or caregiver; takes 5–10 min
Modified checklist for autism in toddlers (M-CHAT)	16–30 months	23-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 5–10 min
Infant toddler checklist (ITC)	6–24 months	24-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 5–10 min
Quantitative checklist for autism in toddlers (Q-CHAT)	18–24 months	25-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 5–10 min; ten-item short version available
Screening tool for autism in children aged 2 years (STAT)	24–36 months	12 items and activities: assessed by clinician or researcher after interacting with the child; takes 20 min; intensive training necessary; level-two screening measure
<b>Screening: older children and adolescents</b>		
Social communication questionnaire (SCQ)	>4 years (and mental age >2 years)	40-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 10–15 min
Social responsiveness scale, first or second edition (SRS, SRS-2)	>2.5 years	65-item questionnaire: completed by parent, caregiver, teacher, relative, or friends (self-report form available for adult in SRS-2); takes 15–20 min
Childhood autism screening test (CAST)	4–11 years	37-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 10–15 min
Autism spectrum screening questionnaire (ASSQ)*	7–16 years	27-item questionnaire: completed by parent, caregiver, or teacher; takes 10 min
Autism spectrum quotient (AQ), child and adolescent versions*	Child: 4–11 years; adolescent: 10–16 years	50-item questionnaire: completed by parent or caregiver; takes 10–15 min; ten-item short versions available
<b>Screening: adults</b>		
Autism spectrum quotient (AQ), adult version*	>16 years (with average or above-average intelligence)	50-item questionnaire: self-report; takes 10–15 min; ten-item short version available
The Ritvo autism Asperger diagnostic scale-revised (RAADS-R)	>18 years (with average or above-average intelligence)	80-item questionnaire: self-report; done with a clinician; takes 60 min
<b>Diagnosis: structured interview</b>		
The autism diagnostic interview-revised (ADI-R)	Mental age >2 years	93-item interview of parent or caregiver; takes 1.5–3 h; intensive training necessary
The diagnostic interview for social and communication disorders (DISCO)	All chronological and mental ages	362-item interview of parent or caregiver; takes 2–4 h; intensive training necessary
The developmental, dimensional, and diagnostic interview (3Di)	>2 years	266-item computer-assisted interview of parent or caregiver; takes 2 h; 53-item short form available, which takes 45 min; intensive training necessary
<b>Diagnosis: observational measure</b>		
The autism diagnostic observation schedule, first or second edition (ADOS, ADOS-2)	>12 months	Clinical observation via interaction: select one from five available modules according to expressive language level and chronological age; takes 40–60 min; intensive training necessary
Childhood autism rating scale, first or second edition (CARS, CARS-2)	>2 years	15-item rating scale: completed by clinician or researcher; takes 20–30 min; accompanied by a questionnaire done by parent or caregiver; moderate training necessary

# M-CHAT-R/F

## Algoritmo de Puntuación

Para todos los ítems, excepto el 2, 5 y 12, la respuesta "NO " indica riesgo de TEA; para los ítems 2, 5, y 12, "SÍ " indica riesgo de TEA. El siguiente algoritmo potencia las propiedades psicométricas del M-CHAT -R:

**BAJO RIESGO:** Puntuación total entre 0-2. Si el niño es menor de 24 meses, repetir MCHAT-R a los 24m. Ninguna otra medida necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA.

**RIESGO MEDIO:** Puntuación total entre 3-7. Administrar la entrevista de seguimiento (segunda etapa =M- CHAT-R/F) para obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo.

Si la puntuación M- CHAT-R/F se mantiene en 2 o superior, el niño ha resultado positivo. Medida necesaria: remita al niño para una evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de atención temprana. Si la puntuación es 0-1, el niño ha resultado negativo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA. El niño debe seguir vigilado en futuras visitas del programa del niño sano.

**RIESGO ALTO:** Puntuación total entre 8-20. Es aceptable prescindir de la entrevista de seguimiento y se debe remitir el caso de inmediato para evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de intervención temprana.

Por favor responda a estas preguntas sobre su hijo/a. Tenga en cuenta **cómo su hijo/a se comporta habitualmente**. Si usted ha visto a su hijo/a comportarse de una de estas maneras algunas veces, pero no es un comportamiento habitual, por favor responda **no**. Seleccione, rodeando con un círculo, Muchas gracias.

1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? ( <b>POR EJEMPLO</b> , Si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	SÍ	NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	SÍ	NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? ( <b>POR EJEMPLO</b> , “hace como que” bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche,...)	SÍ	NO
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? ( <b>POR EJEMPLO</b> , a una silla, escaleras, o tobogán,...)	SÍ	NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? ( <b>POR EJEMPLO</b> , mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	SÍ	NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? ( <b>POR EJEMPLO</b> , señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	SÍ	NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? ( <b>POR EJEMPLO</b> , señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	SÍ	NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? ( <b>POR EJEMPLO</b> , mira con atención a otros niños, les sonrío o se les acerca?)	SÍ	NO

9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (POR EJEMPLO, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	SÍ	NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJEMPLO, se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	SÍ	NO
11. ¿Cuándo usted sonrío a su hijo/a, él o ella también le sonrío?	SÍ	NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (POR EJEMPLO, la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	SÍ	NO
13. ¿Su hijo/a camina solo?	SÍ	NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	SÍ	NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (POR EJEMPLO, decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	SÍ	NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	SÍ	NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (POR EJEMPLO, busca que usted le haga un cumplido, o le dice “mira” ó “mírame”)	SÍ	NO
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (POR EJEMPLO, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende “pon el libro encima de la silla” o “tráeme la manta”?)	SÍ	NO
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona al respecto? (POR EJEMPLO, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su cara?)	SÍ	NO
20. Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (POR EJEMPLO, le gusta que le balancee, o que le haga “el caballito” sentándole en sus rodillas)	SÍ	NO

## Test Infantil del Síndrome de Asperger (CAST)

El Test Infantil del Síndrome de Asperger fue presentado en la siguiente publicación:

- Scott, F. J.; Baron-Cohen, S.; Bolton, P.; Brayne, C.: [The CAST \(Childhood Asperger Syndrome Test\): Preliminary Development of a UK Screen for Mainstream Primary-School-Age Children](#). *Autism* 2002; 6(1):9–31

Las preguntas del test han sido extraídas del libro de Pilar Martín Borreguero, *El síndrome de Asperger, ¿Excentricidad o discapacidad social?*, [Alianza Editorial](#), Madrid, 2004.

### ¿Cómo interpretar el resultado?

El Test Infantil del Síndrome de Asperger ha demostrado ser útil en la identificación temprana de niños, entre edades comprendidas entre los cuatro y los once años, cuyos comportamientos sugieren un alto riesgo de presencia de un síndrome de Asperger. Cada pregunta puede proporcionar 0 o 1 puntos, pero hay seis preguntas que no puntúan. Por tanto, la puntuación máxima posible es de 31 puntos. Una puntuación total de 15 o superior sería indicativa de la presencia de comportamientos que justificarían realizar una valoración diagnóstica por parte de un profesional de la salud.

El cuestionario tiene 37 preguntas. Por favor, contéstelas todas.

		Sí	No
◀ ▲ ▼ ▶			
1	¿Le resulta fácil participar en los juegos con otros niños?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	¿Se acerca de una forma espontánea a usted para conversar?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	¿Comenzó el niño a hablar antes de cumplir los dos años?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	¿Le gustan los deportes?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	¿Da el niño importancia al hecho de llevarse bien con otros niños de la misma edad y parecer como ellos?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	¿Se da cuenta de detalles inusuales que otros niños no observan?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	¿Tiende a entender las cosas que se dicen literalmente?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	¿A la edad de tres años, pasaba mucho tiempo jugando imaginativamente juegos de ficción? Por ejemplo, imaginando que era un superhéroe, u organizando una merienda para sus muñecos de peluche.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	¿Le gusta hacer las cosas de manera repetida y de la misma forma todo el tiempo?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	¿Le resulta fácil interactuar con otros niños?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶		Sí	No
11	¿Es capaz de mantener una conversación recíproca?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
12	¿Lee de una forma apropiada para su edad?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
13	¿Tiene los mismos intereses, en general, que los otros niños de su misma edad?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
14	¿Tiene algún interés que le mantenga ocupado durante tanto tiempo que el niño no hace otra cosa?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
15	¿Tiene amigos y no sólo "conocidos"?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
16	¿Le trae a menudo cosas en las que está interesado con la intención de mostrárselas?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17	¿Le gusta bromear?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
18	¿Tiene alguna dificultad para entender las reglas del comportamiento educado?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

19	¿Parece tener una memoria excepcional para los detalles?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
20	¿Es la voz del niño peculiar (demasiado adulta, aplanada y muy monótona)?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶		Sí	No
21	¿Es la gente importante para él?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
22	¿Puede vestirse solo?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
23	¿Muestra una buena capacidad para esperar turnos en una conversación?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
24	¿Juega el niño de forma imaginativa con otros niños y participa en juegos sociales de roles?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
25	¿Hace a menudo comentarios que son impertinentes, indiscretos o socialmente inapropiados?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
26	¿Puede contar hasta cincuenta sin saltarse números?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
27	¿Mantiene un contacto visual normal?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
28	¿Muestra algún movimiento repetitivo e inusual?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
29	¿Es su conducta social muy unilateral y siempre acorde a sus propias reglas y condiciones?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
30	¿Utiliza algunas veces los pronombres "tú" y "él/ella" en lugar de "yo"?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶		Sí	No
31	¿Prefiere las actividades imaginativas, como los juegos de ficción y los cuentos, en lugar de números o listas de información?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
32	¿En una conversación, confunde algunas veces al interlocutor por no haber explicado el asunto del que está hablando?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
33	¿Puede montar en bicicleta (aunque sea con ruedas estabilizadoras)?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
34	¿Intenta imponer sus rutinas sobre sí mismo o sobre los demás de tal forma que causa problemas?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
35	¿Le importa al niño la opinión que el resto del grupo tenga de él?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
36	¿Dirige a menudo la conversación hacia sus temas de interés en lugar de continuar con lo que la otra persona desea hablar?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
37	¿Utiliza frases inusuales o extrañas?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Cociente de Espectro Autista (AQ)

### ¿Cómo interpretar el resultado?

Se considera que el Cociente de Espectro Autista se puede utilizar para eliminar por completo el diagnóstico de [síndrome de Asperger](#) en el caso de puntuaciones de 26 o inferiores. No se debe considerar este test como un método definitivo para el diagnóstico de afecciones del [espectro autista](#). Si desea consultar más información puede visitar la página de la Wikipedia sobre el [Cociente de Espectro Autista](#).

Simon Baron-Cohen sugiere las siguientes puntuaciones para interpretar los resultados obtenidos al completar el cuestionario:

#### Puntuaciones sugeridas

0-10	Bajo
11-22	Media (la media femenina es de 15 y la masculina de 17)
23-31	Sobre la media
32-50	Muy alto (la media de las personas con síndrome de Asperger o autismo de alto funcionamiento es de 35)

### BAP, MAP y NAP

En la anteriormente citada publicación [Defining the broader, medium and narrow autism phenotype among parents using the Autism Spectrum Quotient \(AQ\)](#), el Cociente de Espectro Autista ha sido usado para determinar las puntuaciones que permitirían discriminar diversos grados del fenotipo del autismo, subclasificado en amplio, medio y reducido. Los valores sugeridos son los siguientes:

#### Puntuaciones sugeridas

23-28	Fenotipo ampliado del autismo
29-34	Fenotipo medio del autismo
35-50	Fenotipo reducido del autismo

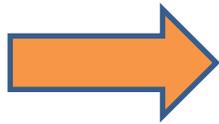
El cuestionario tiene 50 preguntas. Por favor, contéstelas todas.

		Acuerdo Total	Acuerdo Parcial	Desacuerdo Parcial	Desacuerdo Total
◀ ▲ ▼ ▶					
1	Prefiero hacer cosas con otras personas en lugar de hacerlas solo.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	Prefiero hacer las cosas de la misma manera una y otra vez.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	Si intento imaginar algo me es muy fácil construir una imagen en mi mente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	Con frecuencia me quedo tan profundamente absorto en un tema que pierdo de vista todo lo demás.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	A menudo percibo ligeros sonidos que los demás no aprecian.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	A menudo me fijo en las matrículas de los coches u otras cadenas de información similares.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	A menudo otras personas me comentan que lo que he dicho es de mala educación, a pesar de que a mí no me lo parece.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	Cuando leo un relato puedo imaginarme con claridad cómo podrían ser los personajes.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	Me fascinan las fechas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	En un grupo social puedo llevar con facilidad el hilo de las diferentes conversaciones de la gente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶					
11	Me encuentro cómodo en las situaciones sociales.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
12	Suelo darme cuenta de detalles que otras personas pasan por alto.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
13	Prefiero antes ir a una biblioteca que a una fiesta.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
14	Me resulta fácil inventarme historias.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
15	Me siento más atraído por las personas que por las cosas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
16	Tiendo a tener intereses muy intensos y me molesto si no los puedo ejercer.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17	Me gusta la chachara social.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
18	Cuando hablo no siempre es fácil para los demás meter baza.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

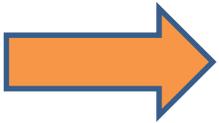
19	Me fascinan los números.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
20	Cuando leo novelas encuentro difícil entender las intenciones de los personajes.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶		Acuerdo Total	Acuerdo Parcial	Desacuerdo Parcial	Desacuerdo Total
21	No me gusta especialmente leer novelas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
22	Encuentro difícil hacer nuevos amigos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
23	Continuamente me doy cuenta de patrones en las cosas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
24	Prefiero ir antes al teatro que a un museo.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
25	No me molesta que mi rutina diaria sea interrumpida.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
26	A menudo me ocurre que no se como mantener una conversación.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
27	Encuentro fácil "leer entre líneas" cuando alguien me habla.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
28	Suelo concentrarme más en la visión general que en los pequeños detalles.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
29	No soy bueno recordando números de teléfono.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
30	Normalmente no observo los pequeños detalles de una situación o de la apariencia de una persona.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
◀ ▲ ▼ ▶		Acuerdo Total	Acuerdo Parcial	Desacuerdo Parcial	Desacuerdo Total
31	Soy capaz de darme cuenta si una persona que me está escuchando se aburre.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
32	Encuentro fácil hacer más de una cosa a la vez.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
33	Al hablar por teléfono no estoy seguro de cuando es mi turno para hablar.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
34	Me gusta hacer cosas de forma espontánea.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
35	A menudo soy el último en entender la gracia de un chiste.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

36	Encuentro fácil adivinar lo que una persona está pensando o sintiendo simplemente mirando a su cara.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
37	En caso de ser interrumpido puedo volver a lo que estaba haciendo de forma muy rápida.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
38	Soy bueno en la chachara social.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
39	La gente a menudo me dice que vuelvo una y otra vez sobre el mismo tema.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
40	En mi infancia me gustaba jugar a fingir o simular con otros niños.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
		<b>Acuerdo Total</b>	<b>Acuerdo Parcial</b>	<b>Desacuerdo Parcial</b>	<b>Desacuerdo Total</b>
41	Me gusta coleccionar información sobre categorías de cosas (por ejemplo tipos de coches, pájaros, trenes, plantas, etc.).	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
42	Me cuesta imaginarme cómo me sentiría siendo otra persona.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
43	Me gusta planear con cuidado todas las actividades en las que participo.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
44	Me gustan las ocasiones sociales.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
45	Encuentro difícil adivinar las intenciones de las otras personas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
46	Las situaciones nuevas me generan ansiedad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
47	Me gusta conocer a gente nueva.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
48	Soy un buen diplomático.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
49	No soy bueno recordando las fechas de nacimiento de la gente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
50	Encuentro muy fácil jugar con niños a juegos que implican fingir o simular.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## 3º nivel: diagnóstico específico



1º Confirmar TEA



2º Diagnóstico etiológico

# 1. Confirmar TEA

- Anamnesis buscando factores de riesgo y sintomatología específica precoz.
- Examen físico y neurológico:
  - Perímetro cefálico:* incremento del perímetro cefálico se ha visto relacionado con la severidad del autismo.
  - Examen motor:* hipotonía (25%), espasticidad (menos del 5%), apraxia de un miembro (30% de los niños con autismo y QI normal y en un 75% de los niños con autismo con discapacidad Intelectual) y estereotipias motoras (60% en niños con autismo y QI bajo).
- Exploración psicopatológica: A destacar: evaluación de las interacciones sociales, del juego, del lenguaje, de la función comunicativa y de la conducta. También comprensión social, reconocimiento de las propias emociones y el reconocimiento y comprensión de las emociones de otras personas.
- Cuestionarios específicos (ADOS y ADIR).

# Cuestionarios y evaluaciones

## Diagnósticos

ADI-R (Autism  
diagnostic  
interview revised)

ADOS-2 (Autism  
Diagnostic  
Observational  
Schedule-2)

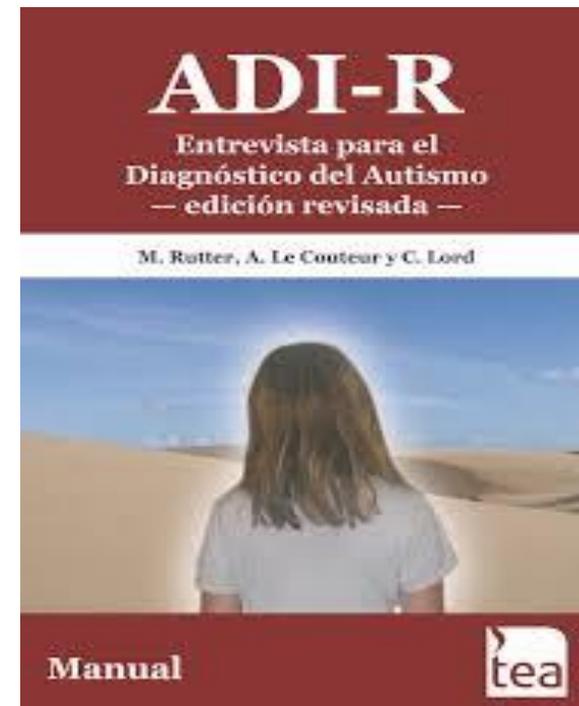
## Especificadores:

- . Nivel cognitivo
- . Escalas de conducta adaptativa (si se sospecha discapacidad intelectual)
- . Lenguaje
- . Otras comorbilidades

# Autism Diagnostic Interview -Revised

Entrevista semiestructurada para padres o cuidadores

- Sigue criterios DSM-IV /ICD 10
- Precisa training
- Buena validez y fiabilidad
- A partir de los dos años
- Consta de 93 ítems pero sólo algunos de ellos puntúan para el algoritmo diagnóstico
- 90-150 minutos de aplicación



Ejemplo de uno de los ítems del ADIR

ADI-R Intereses y comportamientos (continuación)

**69. USO REPETITIVO DE OBJETOS O INTERÉS EN PARTES DE OBJETOS**

**Definición**  
 ESTE ELEMENTO SE DEFINE COMO ACCIONES NO FUNCIONALES DE UNA NATURALEZA ESTEREOTIPADA O REPETITIVA Y QUE IMPLICAN UN INTERÉS EN PARTES DE UN OBJETO O EN EL USO DEL OBJETO QUE ES CLARAMENTE DISTINTO DE AQUEL QUE SE ACEPTA COMÚNMENTE.

**Preguntas**

¿Cómo juega con sus juguetes o cosas cerca de la casa? (OBTENER EJEMPLOS).

¿Juega con la totalidad del juguete o parece estar más interesado en cierta parte del objeto (p. ej. hacer girar las ruedas de un coche de juguete o abrir y cerrar su puerta), en vez de usarlo como estaba previsto?

¿Hay ciertos tipos de objetos que le gusten particularmente?

¿Alguna vez colecciona o recoge cierto tipo de objetos?

¿Qué hace con ellos?

¿Alguna vez alinea cosas o hace lo mismo una y otra vez, tal como tirarlas desde la misma distancia?

¿Estas actividades cambian a lo largo del tiempo o son exactamente las mismas?

¿Alguna vez ha usado objetos de esta manera en el pasado?

El uso repetitivo de objetos o el interés por partes de los mismos debe haberse mantenido durante, por lo menos, 3 meses, para ser codificado.

**ACTUAL**

**ALGUNA VEZ**

**Puntuaciones**

0 = Poco o ningún uso repetitivo de objetos.

1 = Algún uso repetitivo de objetos (p. ej. sacudir cuerdas o girar cosas) o interés en partes (tales como hacer girar las ruedas o discos) o tipos de objetos muy específicos (p. ej., coleccionar pedacitos de papel), pero en conjunción con varias otras actividades y sin causar deterioro social.

2 = Juego limitado al uso muy estereotipado de objetos o sólo presta atención a partes específicas de objetos, pero que no interfiere con otras actividades del sujeto.

3 = Juego ligado al uso muy estereotipado de objetos hasta el punto que interfiere o impide otras actividades.

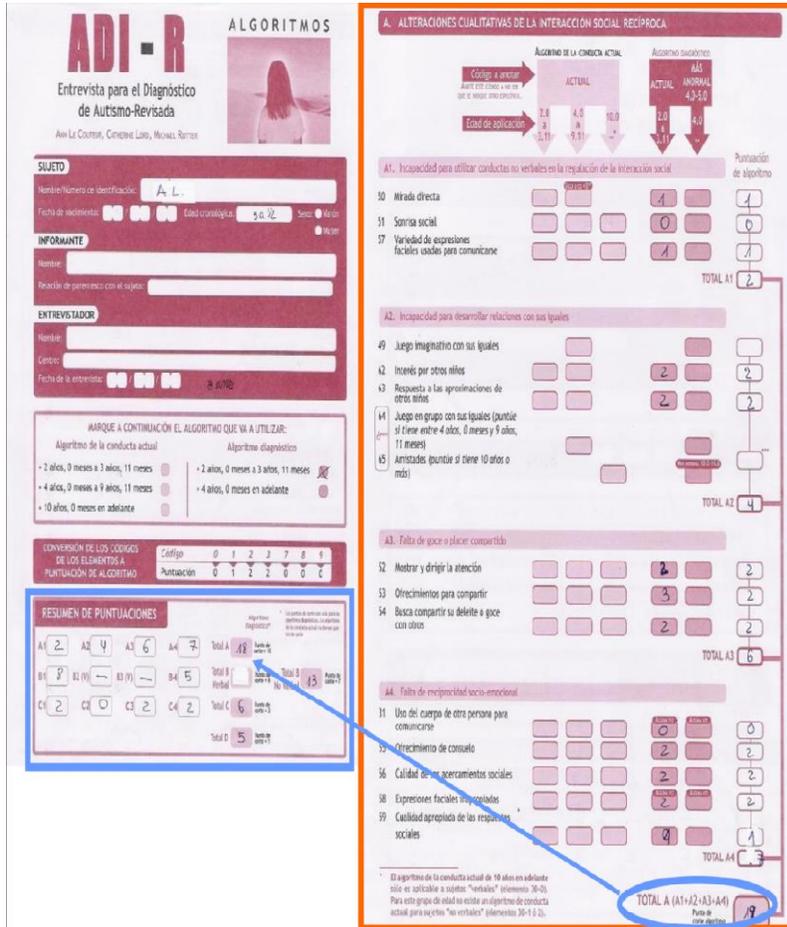
7 = Interesado en juguetes «infantiles», tales como cajas de música o sonajeros, pero el juego es con una variedad de objetos y no de manera muy estereotipada.

8 = N/A, no existe el juego con objetos.

9 = N/S o no preguntado.

## Algoritmo

4 apartados: (DSM-IV –TR)



**RESUMEN DE PUNTAJACIONES**

Algoritmo	Actual	Diagnóstico
A1	2	4
A2	4	6
A3	7	1
A4	7	1
TOTAL A	19	12
B1	9	11
B2	11	11
B3	11	11
B4	5	5
TOTAL B	36	38
C1	2	0
C2	0	2
C3	2	6
C4	2	5
TOTAL C	6	13
D1	0	5
TOTAL D	0	5

**TOTAL A (A1+A2+A3+A4)** Puntaje de corte: 19

A. Alteraciones cualitativas interacción social recíproca (punto de corte 10)

B. Alteraciones cualitativas de la comunicación (punto de corte verbal 8; no verbal 7)

C. Patrones de conducta restringidos, repetitivos y estereotipados (punto de corte 3)

D. Alteraciones en el desarrollo evidentes a los 36 meses o antes (punto de corte 1)

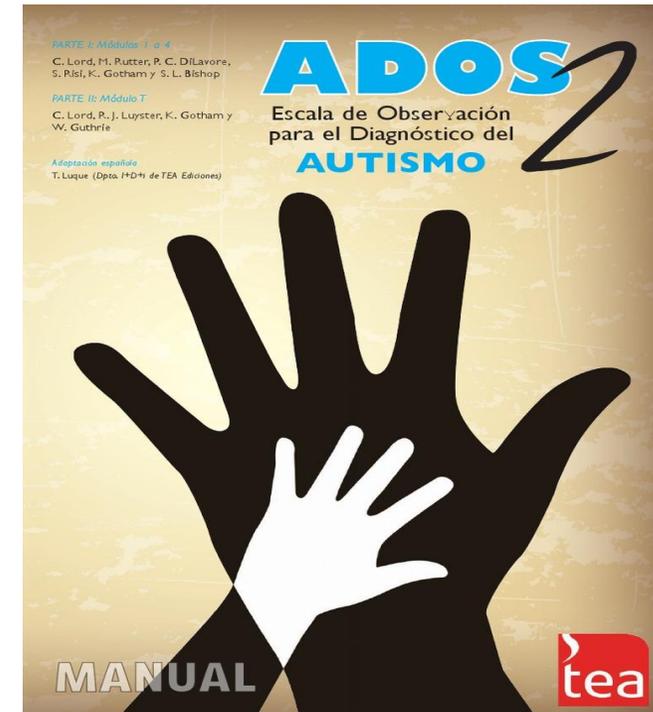
## Autism Diagnostic Observation Schedule-2

Escala Observacional para niños, adolescentes y adultos

Mediante juego, conversación imágenes y libros, el entrevistador provoca “conductas autistas” que se puntúan para obtener un algoritmo diagnóstico que clasifica los casos en : no TEA, espectro autista o autismo.

A partir de los 12 meses y sin límite de edad

40 – 60 minutos



**Módulo T**  
Niños de entre 12 y 30 meses de edad y que no usan un lenguaje de frases de manera consistente.

**Módulo 1**  
Niños de 31 meses de edad o más y que no usan un lenguaje de frases consistente.

**Módulo 2**  
Personas de cualquier edad que usan un lenguaje de frases pero que no tienen fluidez verbal.

**Módulo 3**  
Niños y adolescentes menores de 16 años que tienen un lenguaje fluido.

**Módulo 4**  
Adolescentes a partir de 16 años y adultos que tienen un lenguaje fluido.

4 módulos distintos que se seleccionan según edad cronológica y nivel de lenguaje



# Diagnóstico Diferencial

- **Discapacidad intelectual:** dificultades de comunicación/sociales proporcionadas al grado de déficit cognitivo.
- **Trastorno pragmático de la comunicación:** no tiene intereses restringidos ni estereotipias.
- **Trastorno del lenguaje:** mantiene interés en comunicación y relación, si realiza juego simbólico.
- **Sordera:** mantiene interacción social recíproca, juego simbólico, mímica facial.
- **Síndrome de Rett:** niñas con regresión psicomotriz después de unos 1-2 años de normalidad, con microcefalia y estereotipias manuales.
- **EAF/SAF:** puede tener rasgos TEA en contexto de fenotipo sugestivo de SAF +/- antecedente de enolismo materno conocido.
- **Estereotipias primarias:** no hay afectación en relación ni comunicación.

# Diagnóstico Diferencial

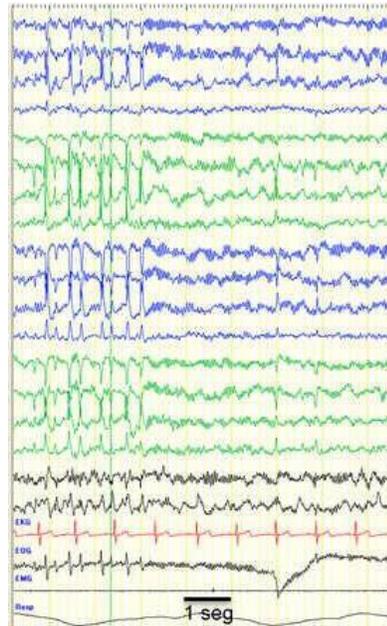
- **TDAH:** dificultades en la relación social pero pragmática del lenguaje, expresión no verbal y juego simbólico preservados.
- **Trastorno de ansiedad:** fobia social, mutismo,... Juego simbólico y expresión no verbal preservados.
- **En adultos... Espectro psicótico y trastornos de la personalidad:** Muy importante anamnesis del neurodesarrollo así como clínica TEA que haya podido pasar desapercibida en la infancia.

# Diagnóstico Diferencial

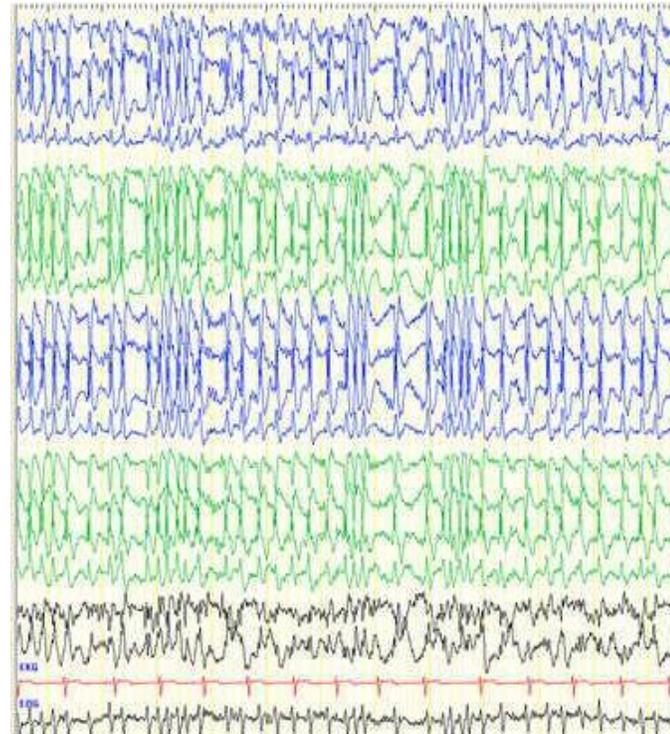
## Síndrome de Landau-Kleffner:

- Debut 3-6 años (desarrollo PREVIO NORMAL).
- Inicio en forma de agnosia auditiva verbal (= sordera específica hacia lenguaje oral).
- Progresivamente dificultades en lenguaje expresivo + conducta hiperkinética.
- Mantienen contacto visual pero pierden lenguaje. Cognitivo a menudo preservado.
- 75% crisis epilépticas.
- EEG: puntas centrotemporales y ondas agudas bilaterales en vigilia.
- EEG en son: estatus epiléptico eléctrico en sueño (ESES)!!
- Genética: Grin2A.
- Tratamiento: valproato, clonacepam, levetiracetam. Corticoterapia.

## Síndrome de Landau-Kleffner



Vigília



Sueño

## Exploraciones para el diagnóstico diferencial

- PEATC-audiometría: para descartar sordera (sordera = retraso de lenguaje pero interacción social recíproca, juego simbólico, contacto visual, expresión facial,... ok).
- EEG: per descartar síndrome de Landau-Kleffner.
- Exploración psicopatológica, estudios del lenguaje y nivel cognitivo para descartar otros trastornos específicos.

## 2. Estudio Etiológico TEA

### Neuroimagen

- En niños con TEA sin otros signos / síntomas, muy poco probable encontrar alteraciones.
- Sí pueden hallarse si se asocian al TEA otros rasgos: discapacidad intelectual, anomalías en la exploración neurológica, crisis, cefalea, estigmas neurocutáneos,..
- En niños con TEA no sindrómica, se detectan:
  - Hiperintensidades inespecíficas de SB
  - Alteraciones de señal en lóbulo temporal
  - Espacios de Virchow-Robins aumentados
  - Todo inespecífico, también visto en otras enfermedades NRL (metabólicas, genéticas,...)

## Electroencefalograma

- Hasta un 19% de niños con TEA tienen alteraciones eléctricas sin presentar crisis. Se desconoce el porqué
- No se realiza de rutina
- Se realiza si:
  - Historia de episodios de probables crisis
  - Visualización de un episodio crítico
  - Per a descartar síndrome de Landau-Kleffner

## Genética

- TEA sintromico → buscar gen responsable.
  - Descartar síndrome X frágil (tenga o no fenotipo característico): gen FMR1.
  - Cariotipo si antecedente de >2 abortos previos en la pareja (descartar translocación balanceada).
  - Estudio gen MECP2: mutación de la síndrome de Rett. En niñas con regresión psicomotriz.
- En la clínica habitual se realiza Array CGH. En caso que éste sea normal pero se identifique un TEA asociado a discapacidad intelectual, epilepsia, alteración del perímetro cefálico, rasgos dismórficos... Actualmente se solicita exoma clínico (mayor grado de detección que el Array).

## Estudio metabólico

En general, a todo niño con TEA:

- Aminoácidos sangre y orina
  - Ácidos orgánicos
  - Purinas y pirimidinas en orina
  - GAGs
  - Lactato, gasometría, piruvato
- Aunque en realidad... <5% niños con TEA tienen algún trastorno metabólico

## Exploraciones complementarias en general...solicitar especialmente a niños con TEA y...

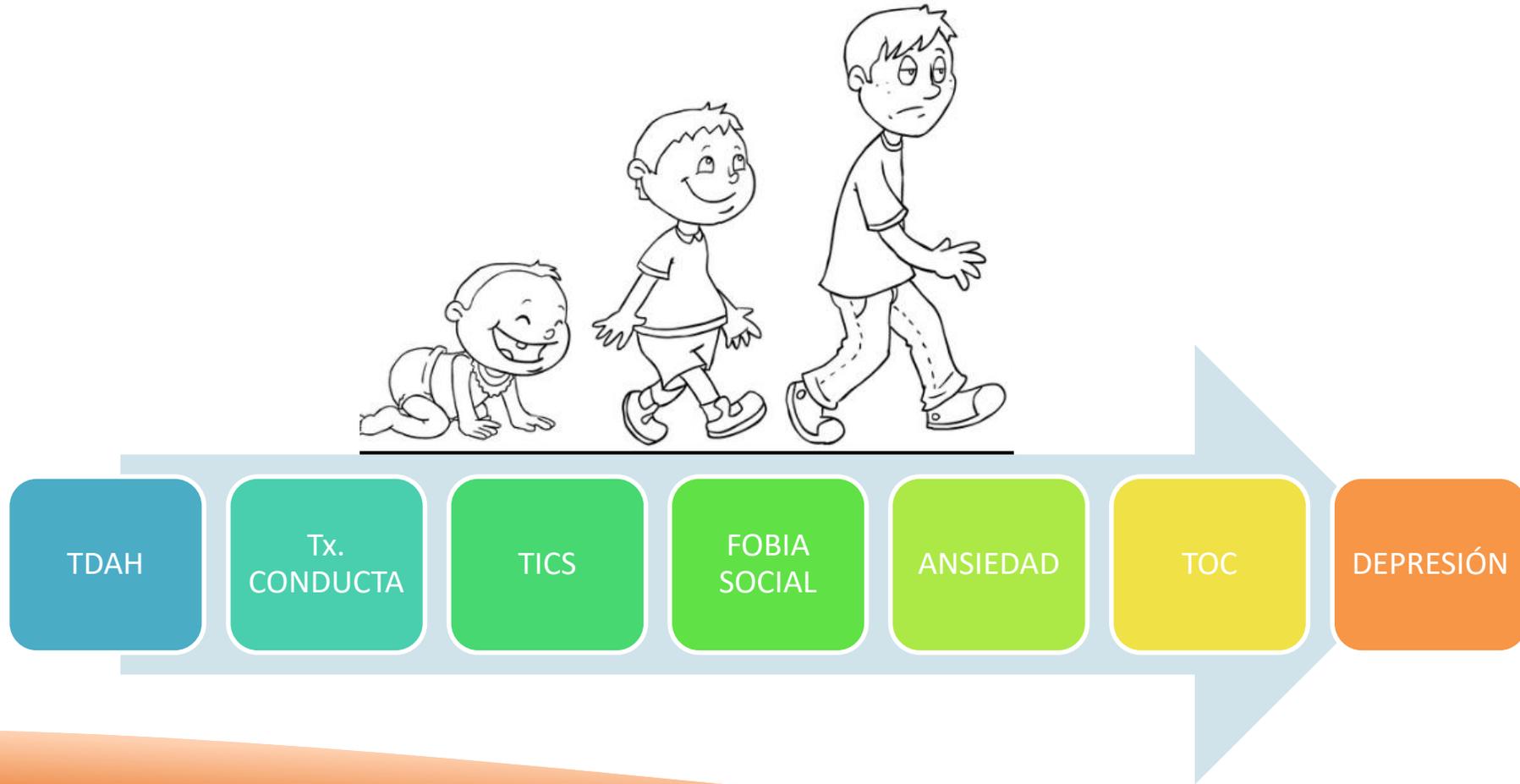
- Tendencia a letárgia-somnolencia durante procesos infecciosos
- Hipotonía
- Vómitos recurrentes
- Crisis epilépticas
- Rasgos dismórficos
- Discapacidad intelectual
- Regresión psicomotriz
- Sordera o afectación visual
- Olores inusuales
- Intolerancia a algún alimento /tipo de alimentos

# Pruebas no indicadas/no evidencia

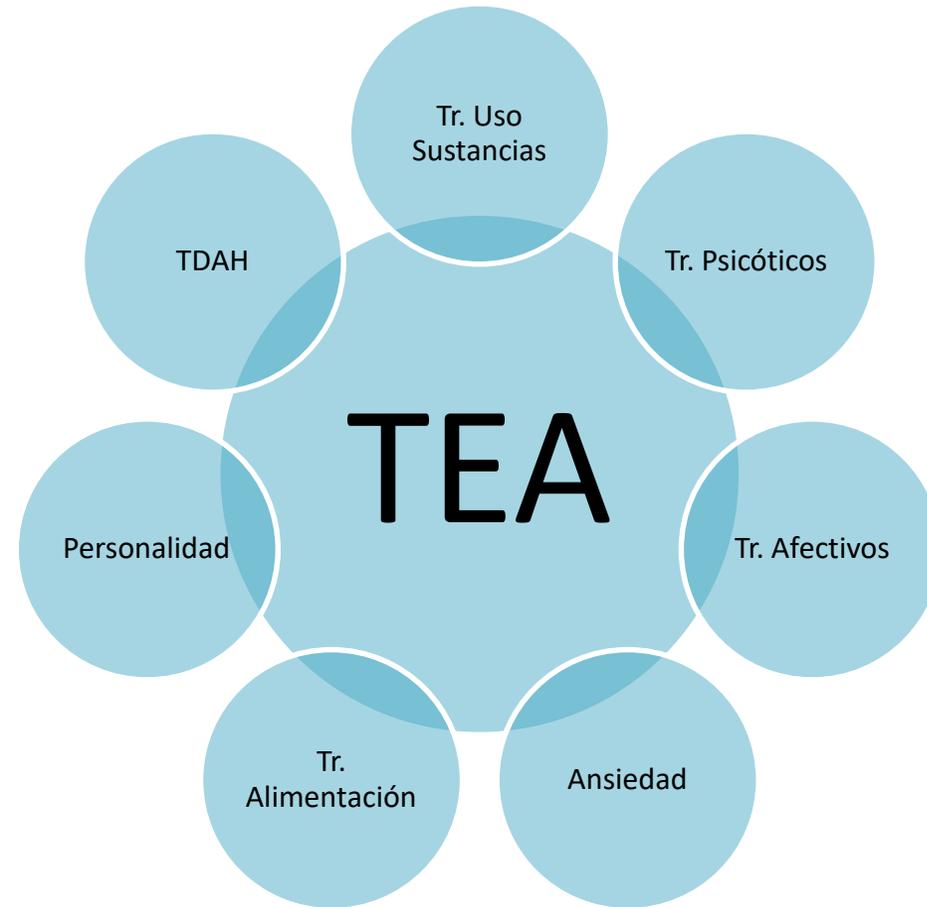
- Estudio de metales pesados
- Estudios micronutrientes
- Estudios de oligoelementos
- Estudio de alteraciones inmunológicas (si no hay sospecha de alteración)

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
- 9. Comorbilidades**
10. Abordaje

## Trastornos psiquiátricos en niños y adolescentes con TEA



## Trastornos psiquiátricos en adultos con TEA



MUY IMPORTANTE tener en cuenta la **comorbilidad médica** y necesidad de evaluación y atención de esta para una correcta evolución del paciente!!!

	Proportion of individuals with autism affected	Comments
<b>Developmental</b>		
Intellectual disability	~45%	Prevalence estimate is affected by the diagnostic boundary and the definition of intelligence (eg, whether verbal ability is used as a criterion) In individuals, discrepant performance between subtests is common
Language disorders	Variable	In DSM-IV, language delay was a defining feature of autism (autistic disorder), but is no longer included in DSM-5 An autism-specific language profile (separate from language disorders) exists, but with substantial inter-individual variability
Attention-deficit hyperactivity disorder	28–44%	In DSM-IV, not diagnosed when occurring in individuals with autism, but no longer so in DSM-5 Clinical guidance available
Tic disorders	14–38%	~6.5% have Tourette's syndrome
Motor abnormality	≤79%	See table 1
<b>General medical</b>		
Epilepsy	8–30%	Increased frequency in individuals with intellectual disability or genetic syndromes Two peaks of onset: early childhood and adolescence Increases risk of poor outcome Clinical guidance available
Gastrointestinal problems	9–70%	Common symptoms include chronic constipation, abdominal pain, chronic diarrhoea, and gastro-oesophageal reflux Associated disorders include gastritis, oesophagitis, gastro-oesophageal reflux disease, inflammatory bowel disease, coeliac disease, Crohn's disease, and colitis Clinical guidance available
Immune dysregulation	≤38%	Altered immune function, which interacts with neurodevelopment, could be a crucial biological pathway underpinning autism Associated with allergic and autoimmune disorders
Genetic syndromes	~5%	Collectively called syndromic autism Examples include fragile X syndrome (21–50% of individuals affected have autism), Rett syndrome (most have autistic features but with profiles different from idiopathic autism), tuberous sclerosis complex (24–60%), Down's syndrome (5–39%), phenylketonuria (5–20%), CHARGE syndrome (coloboma of the eye; heart defects; atresia of the choanae; retardation of growth and development, or both; genital and urinary abnormalities, or both; and ear abnormalities and deafness; 15–50%), Angelman syndrome (50–81%), Timothy syndrome (60–70%), and Joubert syndrome (~40%)
Sleep disorders	50–80%	Insomnia is the most common Clinical guidance available

Meng-Chuan Lai, Michael V Lombardo, Simon Baron-Cohen. Lancet 2014; 383: 896–910

Psychiatric		
Anxiety	42-56%	Common across all age groups Most common are social anxiety disorder (13-29% of individuals with autism; clinical guidance available) and generalised anxiety disorder (13-22%) High-functioning individuals are more susceptible (or symptoms are more detectable)
Depression	12-70%	Common in adults, less common in children High-functioning adults who are less socially impaired are more susceptible (or symptoms are more detectable)
Obsessive-compulsive disorder	7-24%	Shares the repetitive behaviour domain with autism that could cut across nosological categories Important to distinguish between repetitive behaviours that do not involve intrusive, anxiety-causing thoughts or obsessions (part of autism) and those that do (and are part of obsessive-compulsive disorder)
Psychotic disorders	12-17%	Mainly in adults Most commonly recurrent hallucinosis High frequency of autism-like features (even a diagnosis of autism spectrum disorder or pervasive developmental disorder) preceding adult-onset (52%) and childhood-onset schizophrenia (30-50%)
Substance use disorders	≤16%	Potentially because individual is using substances as self-medication to relieve anxiety
Oppositional defiant disorder	16-28%	Oppositional behaviours could be a manifestation of anxiety, resistance to change, stubborn belief in the correctness of own point of view, difficulty seeing another's point of view, poor awareness of the effect of own behaviour on others, or no interest in social compliance
Eating disorders	4-5%	Could be a misdiagnosis of autism, particularly in females, because both involve rigid behaviour, inflexible cognition, self-focus, and focus on details
Personality disorders*		
Paranoid personality disorder	0-19%	Could be secondary to difficulty understanding others' intentions and negative interpersonal experiences
Schizoid personality disorder	21-26%	Partly overlapping diagnostic criteria Similar to Wing's loners subgroup
Schizotypal personality disorder	2-13%	Some overlapping criteria, especially those shared with schizoid personality disorder
Borderline personality disorder	0-9%	Could have similarity in behaviours (eg, difficulties in interpersonal relationships, misattributing hostile intentions, problems with affect regulation), which requires careful differential diagnosis Could be a misdiagnosis of autism, particularly in females
Obsessive-compulsive personality disorder	19-32%	Partly overlapping diagnostic criteria
Avoidant personality disorder	13-25%	Could be secondary to repeated failure in social experiences

Meng-Chuan Lai, Michael V Lombardo, Simon Baron-Cohen. *Lancet* 2014; 383: 896-910

Behavioural		
Aggressive behaviours	≤68%	Often directed towards caregivers rather than non-caregivers Could be a result of empathy difficulties, anxiety, sensory overload, disruption of routines, and difficulties with communication
Self-injurious behaviours	≤50%	Associated with impulsivity and hyperactivity, negative affect, and lower levels of ability and speech Could signal frustration in individuals with reduced communication, as well as anxiety, sensory overload, or disruption of routines Could also become a repetitive habit Could cause tissue damage and need for restraint
Pica	~36%	More likely in individuals with intellectual disability Could be a result of a lack of social conformity to cultural categories of what is deemed edible, or sensory exploration, or both
Suicidal ideation or attempt	11-14%	Risks increase with concurrent depression and behavioural problems, and after being teased or bullied

Meng-Chuan Lai, Michael V Lombardo, Simon Baron-Cohen. *Lancet* 2014; 383: 896–910

1. Historia del TEA
2. Epidemiología
3. Criterios diagnósticos
4. Características clínicas
5. Signos de alarma, primeros signos de TEA
6. Etiología
7. Teorías psicológicas sobre el TEA
8. Diagnóstico
9. Comorbilidades
- 10. Abordaje**

# Intervención en TEA

Elementos comunes de las diferentes intervenciones:

- Entrada **precoz** en el programa, sin esperar al diagnóstico definitivo.
- Intervención **intensiva**, el mayor número de horas que el niño pueda recibir por sus características.
- Baja tasa de niño-profesor, con numerosos momentos de terapia 1 a 1, para conseguir **objetivos individualizados**.
- **Inclusión** de la familia en el tratamiento.
- Oportunidades de **interacción** con niños sin problemas de su misma edad.
- **Medición** frecuente de los progresos.
- Alto grado de **estructuración**, con elementos como una rutina predecible, programas de **actividades visuales** y **límites físicos** para evitar la distracción.
- Estrategias para la **generalización** y **perpetuación** de la actividades aprendidas

# Abordaje terapéutico

Objetivos básicos del tratamiento:

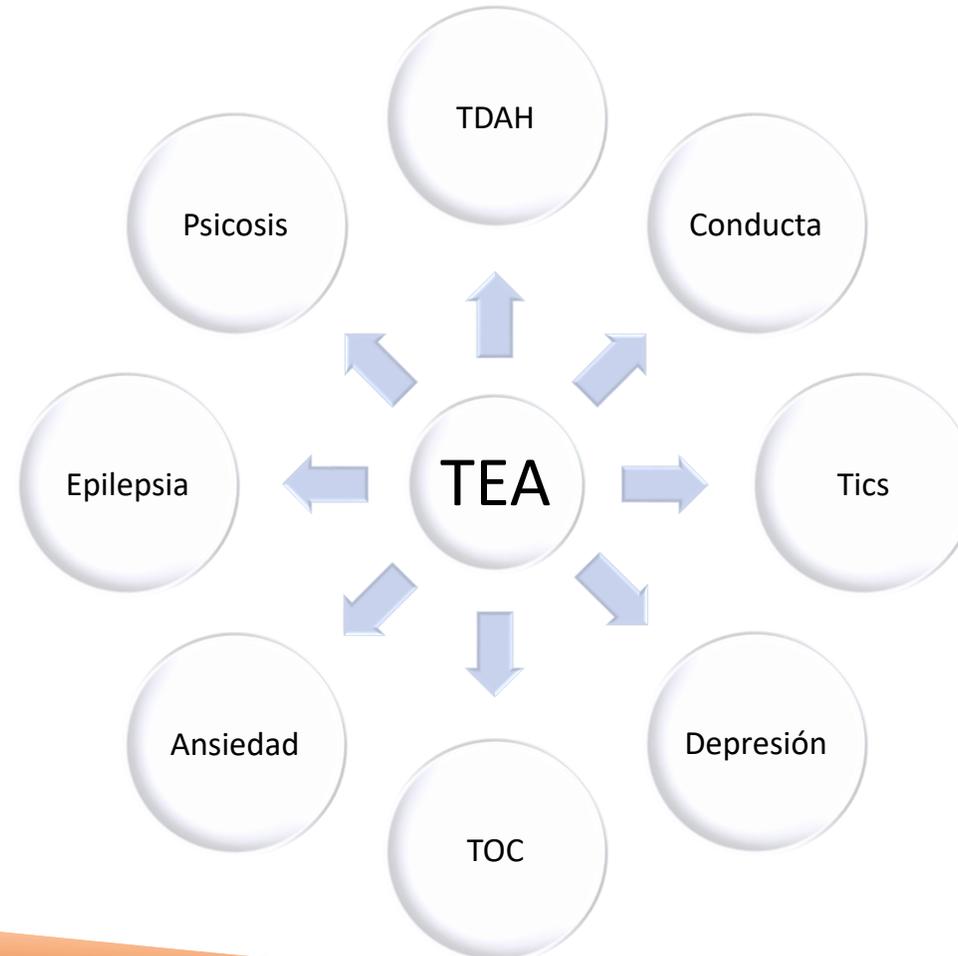
- Favorecer desarrollo social y comunicativo adaptado a los distintos contextos donde la persona afectada de autismo se ubica a lo largo de la su vida
- Enseñar competencias adaptadoras y entrenarles en funciones cognitivas emocionales que fomentan su flexibilidad
- Tratar problemas de conducta y trastornos emocionales que interfirieren en el desarrollo
- Ampliar intereses y competencias especiales que tienen muchas de les persones con TEA
- Comorbilidades con otros trastornos ya sean médicos o de salud mental .
- Apoya y dar información a familias y otros profesionales implicados

# Abordaje terapéutico

- Debe ser integral e incluir...
  - Abordaje médico (comorbilidades con tr. Físicos)
  - Abordaje psicoterapéutico
  - Comorbilidades Salud mental
  - Educación
  - Trabajo con la familia
  - Tratamiento farmacológico (según el caso)

## Abordaje farmacológico

- No existe un tratamiento farmacológico para los síntomas nucleares del TEA (aunque si ensayos clínicos con este objetivo)
- Se realiza tratamiento farmacológico de las **comorbilidades**
- OJO: Elevada susceptibilidad a efectos secundarios



**Muchas Gracias**