

**UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DE LAS AMÉRICAS**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**ESCUELA DE MEDICINA Y CIRUGÍA**



**“ Análisis de las principales recomendaciones internacionales y nacionales acerca del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años y la identificación de las nuevas estrategias de abordaje médico integral de esta población en el sistema de salud costarricense”**

**Sustentante:**

**Yendry Ortega Vásquez**

**Tutor:**

**Dr. Rolando**

**Ramírez**

**Año 2023**

**Modalidad de tesis para optar por el grado de Licenciatura en Medicina y Cirugía**

## **I. Resumen**

**Justificación:** Si bien es cierto el trastorno del espectro autista lleva décadas diagnosticándose, siendo tema de investigación y generando grandes debates sobre su etiología, hasta la fecha es un tema relativamente desconocido para la población en general, y el sector salud tampoco está exento de esto: en la atención primaria hacen falta herramientas diagnósticas para un abordaje más integral, donde se permita un diagnóstico temprano y oportuno. Actualmente, no se cuenta con diagnósticos suficientes y efectivos para tratar a los pacientes en la atención primaria con autismo.

**Objetivo:** Analizar las principales recomendaciones internacionales y nacionales acerca del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años. y la identificación de las nuevas estrategias de abordaje médico integral de esta población en el sistema de salud costarricense.

**Metodología:** Revisión bibliográfica de artículos, acerca del trastorno del espectro autista, características clínicas, estrategias implementadas internacional y nacionalmente para el diagnóstico, redactados en inglés o español.

**Resultado:** Diversos estudios analizados durante la investigación destacan la importancia de realizar un diagnóstico temprano, esto con el fin de poder ofrecerle al niño un abordaje integral y oportuno, que le permita formarse y contar con las herramientas necesarias para ser un adulto funcional. Sin embargo, a nivel de Costa Rica, se evidenció una carencia en cuanto a guías o protocolos establecidos en Atención Primaria, que le permitan al profesional en Salud tener una base para su identificación temprana.

**Conclusiones:** En los últimos años, el trastorno del espectro autista se ha vuelto un tema de mayor interés a nivel de salud pública, debido a que se ha vuelto cada vez más frecuente su presentación a nivel mundial. La OMS estima que del 1 al 1.5% de la población, en América Latina, exhibe una prevalencia de 0.87%, y 25 es la cifra aceptada allí. Veinticinco de cada diez mil personas (25/10.000) experimentan algún tipo de TEA.

## **IV. Tabla de Contenidos**

<b>I. Resumen .....</b>	<b>II</b>
<b>II. Agradecimientos.....</b>	<b>III</b>
<b>III. Dedicatoria .....</b>	<b>IV</b>
<b>CAPÍTULO I- INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>2</b>
<b>1.1. Introducción.....</b>	<b>3</b>
<b>1.2. Planteamiento del problema.....</b>	<b>3</b>
<b>1.3. Objetivos .....</b>	<b>4</b>
<b>1.3.1. Objetivo General .....</b>	<b>4</b>
<b>1.3.2. Objetivos Específicos .....</b>	<b>4</b>
<b>1.4. Justificación .....</b>	<b>5</b>
<b>1.5. Antecedentes .....</b>	<b>7</b>
<b>1.5.1. Antecedentes Históricos.....</b>	<b>7</b>
<b>1.5.2. Antecedentes Internacionales.....</b>	<b>8</b>
<b>1.5.3. Antecedentes Nacionales.....</b>	<b>10</b>
<b>CAPÍTULO II- MARCO TEÓRICO.....</b>	<b>12</b>
<b>2. Trastorno del Espectro Autista.....</b>	<b>13</b>
<b>2.1. Definición de TEA según el DSM-V .....</b>	<b>13</b>
<b>2.2. Definición del TEA según el CIE-11.....</b>	<b>16</b>
<b>2.2.1. Tipos de Autismo CIE-11<sup>20</sup> .....</b>	<b>17</b>
<b>2.2.2. Características del TEA CIE-11<sup>20</sup> .....</b>	<b>17</b>
<b>2.3. Epidemiología .....</b>	<b>21</b>
<b>2.4. Desarrollo típico en niños menores de 5 años.....</b>	<b>23</b>

2.5. Cambios en la clasificación internacional .....	26
2.6. Características Generales del TEA.....	27
2.7. Habilidades Sociales.....	27
2.8. Dificultades en la Comunicación.....	28
2.8.1. La Ecolalia .....	28
2.9. Limitación en Juegos Grupales.....	29
2.10. Detección temprana del TEA .....	29
2.10.1. Banderas rojas para el diagnóstico de TEA .....	30
2.10.2. Entrevista Diagnóstica de Autismo (ADI-R) .....	31
2.10.3. Escala de Calificación del Autismo Infantil (CARS).....	32
2.10.4. Programa de Observación al Autismo ADOS.....	33
2.10.5. El M-CHAT .....	33
2.10.6. Prueba Diagnóstica ACACIA .....	34
2.10.7. Evaluación del Desarrollo Lingüístico .....	34
2.10.8. TEA Sin Lenguaje.....	35
2.10.9. TEA Con Lenguaje .....	35
2.11. Etiología .....	39
2.11.1. Epigenética.....	40
2.11.2. Clasificación de los mecanismos epigenéticos.....	40
2.11.3. Factores Ambientales.....	47
2.11.3.1. Tóxicos .....	47
2.11.3.2. Síndrome De Ácido Valproico Fetal.....	47
2.11.3.3. Cannabis .....	48
2.11.3.4. Estrés crónico, falta de apego, abuso infantil .....	48

2.12. Intervención Temprana en el TEA .....	51
2.12.1. Desarrollo y Enfoques.....	54
2.12.2. Enfoque Educativo .....	55
2.12.3. Enfoque Interpersonal .....	55
2.12.4. Enfoque Medicamentoso .....	56
2.12.5. Enfoque Psicológico .....	56
2.13. Impacto en la Familia .....	57
2.14. Trastorno de Espectro Autista en la Atención primaria .....	58
2.15. Guías de Práctica Clínica .....	60
2.16. Tratamiento .....	77
2.16.1. Tratamiento Farmacológico.....	77
2.16.1.1. El Aripiprazol.....	78
2.16.1.2. El Haloperidol .....	78
2.16.1.3. Risperidona.....	79
2.16.1.4. Inhibidores Específicos de la Recaptación de Serotonina .....	79
2.16.1.5. Donepezilo y Galamina.....	80
2.16.1.6. Mecamilamina y Vereniclina .....	80
2.16.1.7. Bupropión, Metilfenidato y la Lisdexanfetamina .....	80
2.16.1.8. Melatonina .....	80
2.16.1.9. Anticonvulsivantes .....	81
2.16.1.10. Evetiracetam y Lamotrigina .....	81
2.16.1.11. D-cicloserina <sup>49</sup> .....	81
2.16.1.12. Amantadina y Memantina .....	81
2.16.1.13. La Oxitocina .....	82

2.16.1.14. Ácidos Grasos Omega-3 .....	82
2.16.1.15. Trazodona.....	82
2.16.1.16. N-acetilcisteína .....	83
2.16.1.18. Clozapina .....	83
2.16.1.19. Medicamentos No Recomendados.....	84
2.16.1.19.1. Fenfluramina y los Agonistas Serotoninérgicos Indirectos.....	84
2.16.1.19.2. Naltrexona .....	84
2.16.1.19.3. Secretina Porcina y los Polipéptidos .....	85
2.17. Tratamiento No Farmacológico .....	85
2.17.1.1. Terapia ABA.....	85
2.17.1.2. Terapia EIBI.....	86
2.17.1.3. Terapia Cognitiva .....	86
2.17.1.4. Terapia Conductual.....	87
2.17.1.5. Terapia Ocupacional .....	87
2.17.1.6. Terapia Asistida por Animales .....	90
<b>CAPÍTULO III- MARCO METODOLÓGICO .....</b>	<b>92</b>
3.1. Tipo de investigación.....	93
3.2. Fuentes de información.....	93
3.3. Criterios de búsqueda .....	93
3.4. Criterios de inclusión y exclusión .....	95
3.5. Análisis de información .....	96
3.7. Descripción del Procedimiento de Recolección y Análisis de Datos .....	98
<b>CAPÍTULO IV- ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS .....</b>	<b>99</b>
4.1. Objetivo 1.....	100

<b>4.2. Objetivo 2.....</b>	<b>106</b>
<b>4.3. Objetivo 3.....</b>	<b>110</b>
<b>CAPÍTULO V- CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES.....</b>	<b>113</b>
<b>CAPÍTULO VI- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....</b>	<b>118</b>
<b>CAPÍTULO VII- ANEXOS.....</b>	<b>127</b>
<b>Anexo 1.....</b>	<b>128</b>
<b>Anexo 2.....</b>	<b>143</b>
<b>Cuestionario M-CHAT.....</b>	<b>143</b>



## **V. Lista de tablas**

<b>Tabla 1. Niveles de gravedad del trastorno del espectro autista, según el DSM-5 .....</b>	<b>16</b>
<b>Tabla 2. Trastornos comórbidos relevantes en los trastornos del espectro autista .....</b>	<b>50</b>
<b>Tabla 3. Síntomas de autismo, comorbilidades y tratamientos farmacológicos .....</b>	<b>78</b>
<b>Tabla 4. Criterios de búsqueda utilizada según objetivo .....</b>	<b>94</b>
<b>Tabla 5. Criterios de inclusión y exclusión .....</b>	<b>95</b>
<b>Tabla 6. Cantidad de artículos según el nivel de evidencia.....</b>	<b>97</b>
<b>Tabla 7. Clasificación de artículos consultados según su nivel de evidencia.....</b>	<b>128</b>

## **CAPÍTULO I- INTRODUCCIÓN**

## **1.1. Introducción**

El autismo se caracteriza por un amplio espectro de limitaciones graves en diversos aspectos fundamentales del desarrollo: la capacidad imaginativa, el comportamiento, la comunicación y la interacción social recíproca. Para diagnosticar el autismo, es preciso que se presenten trastornos sintomáticos del comportamiento en todos los ámbitos mencionados antes de la edad de 3 años. Aunque los padres a menudo perciben durante la lactancia que su hijo no es “completamente normal”, resulta muy difícil diagnosticar el autismo antes de los 18 meses de vida. Esto se debe a que los trastornos del comportamiento, utilizados desde la perspectiva del desarrollo para establecer el diagnóstico, no se presentan de forma clara antes de alcanzar dicha edad.

Por ende, en el presente trabajo se pretende llevar a cabo un análisis de las principales recomendaciones existentes a nivel internacional y nacional, para realizar un diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años, mediante la identificación de nuevas estrategias para un abordaje holístico de la salud de esta población, en el sistema de salud costarricense.

## **1.2. Planteamiento del problema**

El logro de un desarrollo integral en las personas radica en el desempeño satisfactorio de tres áreas: cognoscitiva, socioafectiva y psicomotriz. Si alguna de ellas presenta alguna alteración, se interfiere en el desarrollo óptimo del individuo, afectando procesos tan vitales como la comunicación, la interacción con el medio, la enseñanza y el aprendizaje.

A pesar de que en los últimos años el trastorno del espectro autista ha sido centro de múltiples estudios, en la actualidad no hay una guía como tal que permita el diagnóstico temprano del trastorno, lo cual dificulta un abordaje integral que pueda mejorar las condiciones de vida y la integración social de dichas personas. Los niños con autismo son dependientes de familiares, profesionales y personal especializado, con expectativas para desarrollar las capacidades de autoidentidad, inclusión educativa y socialización, facilitando que los niños con autismo puedan lograr su crecimiento físico, emocional, intelectual y social para enfrentar el reto del día de hoy, mirando hacia el futuro.

El TEA (Trastorno del Espectro Autista) no solo conlleva un serio problema personal, sino que además de este alberga una situación familiar y social, esto último fundamental a la hora de incorporar a los niños y/o niñas a la interacción social, donde ellos tendrán que salir al medio a interactuar y compartir obligatoriamente con las personas que formarán parte de su nuevo entorno. Al ser realmente el principal obstáculo que deben vencer las personas diagnosticadas con TEA, la desinformación respecto al trastorno hace que las demás personas sean incapaces de entender de qué trata en sí dicha enfermedad, llevando a que la mayoría de ocasiones sean sumidas en el rechazo, siendo víctimas de discriminación y acoso.

Se realiza una búsqueda exhaustiva de artículos y revisiones, para identificar los signos y síntomas que se presentan en niños a temprana edad con el trastorno del espectro autista, para así hacer una evaluación, un diagnóstico adecuado y temprano abordaje en la atención primaria y, de esta manera, alcanzar un correcto manejo, que les permita una mejor integración en la convivencia social. Este es el problema para resolver mediante dicha revisión y la siguiente pregunta a investigar.

Por lo anterior, se plantea la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuáles son las principales estrategias recomendadas para realizar el diagnóstico del espectro autista aplicables en niños menores de 5 años, a nivel del sistema de salud costarricense?

### **1.3. Objetivos**

#### **1.3.1. Objetivo General**

➤ Analizar las principales recomendaciones internacionales y nacionales acerca del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años, y la identificación de las nuevas estrategias de abordaje médico integral de esta población en el sistema de salud costarricense.

#### **1.3.2. Objetivos Específicos**

➤ Describir las principales características del trastorno del espectro autista en menores de 5 años y las estrategias de diagnóstico temprano utilizadas actualmente en esta población.

- Señalar ventajas del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años y sus posibles aportes en el desarrollo biopsicosocial de esta población.
- Identificar las nuevas estrategias del abordaje médico integral en niños menores de 5 años con trastorno del espectro autista implementables en la atención primaria de esta población en el sistema de salud costarricense.

#### **1.4. Justificación**

Si bien es cierto el trastorno del espectro autista lleva décadas diagnosticándose, siendo tema de investigación y generando grandes debates sobre su etiología, hasta la fecha es un tema relativamente desconocido para la población en general, y el sector salud tampoco está exento de esto. En la atención primaria hacen falta herramientas diagnósticas para un abordaje más integral, donde se permita un diagnóstico temprano y oportuno. Actualmente, no se cuenta con diagnósticos suficientes y efectivos para tratar a los pacientes en la atención primaria con autismo.

El rasgo más notable del autismo es una interacción social limitada. Al tomar esto como base, surge la idea de tornar el diagnóstico con un giro importante, desarrollando guías que permitan el descubrimiento precoz del TEA en los niños que consultan al primer nivel de atención. Se ha demostrado que cuanto más temprano sea el diagnóstico, más herramientas se les pueden brindar, para procurar un mejor desarrollo cognitivo e integración social, y es necesario dar a conocer más del tema para que, lejos de discriminar a las personas con TEA, se les brinde comprensión y una mayor aceptación, procurando su integración social<sup>1,2</sup>.

El TEA es una de las alteraciones más graves del desarrollo, la conducta y la comunicación en la primera infancia. Son muchos los profesionales que desconocen las características de este trastorno, o que posean información correcta sobre él. El primer paso es informar acerca de la existencia del autismo. Se debe explicar en qué consiste esta perturbación en la niñez y comentar los síntomas, para que se puedan identificar más fácilmente a los niños afectados. El autismo constituye un serio problema personal, familiar y social, que requiere la ayuda y la colaboración de todos<sup>3</sup>.

Estas manifestaciones o síntomas comienzan siempre antes de los 3 años y, en ocasiones, desde el nacimiento, aunque en el primer año suelen ser poco claras, haciendo difícil el diagnóstico de autismo en esta época de la vida. En ocasiones, el autismo se manifiesta después de un período de desarrollo “normal”. De todos modos, los primeros síntomas del autismo suelen ser “insidiosos” y poco claros<sup>4</sup>.

El diagnóstico correcto y temprano del autismo es importante, por sus implicaciones para el pronóstico, la utilización y la planeación de servicios médicos y educativos, así como la elección de programas de intervención y el consejo genético. Muy diversos son los factores que atrasan la atención de estos niños. Las formas más graves del espectro autista son diagnosticadas en los primeros años de vida, mientras que las formas moderadas que obtienen mayores beneficios, con los programas de intervención, son identificadas hasta la etapa escolar. La falta de acceso a los servicios médicos especializados retarda el tiempo en el que los niños son diagnosticados de manera correcta<sup>5</sup>.

El error en el diagnóstico es muy común y provoca costos elevados para los prestadores de servicios en las áreas de la medicina y la educación. Las familias de estos niños a menudo reciben aproximadamente tres diagnósticos erróneos antes de obtener el de autismo. Numerosos obstáculos se presentan en la evaluación por diversos motivos; el más importante es que la mayor parte de los instrumentos que se han diseñado para la identificación del autismo requieren entrenamiento profesional especializado, y están estandarizados para niños de ciertas edades<sup>6</sup>.

El presente trabajo intenta dar un enfoque general del TEA desde los criterios expuestos en el DSM-5, así como de guías. De la misma forma, se procura ahondar en la realidad costarricense del autismo, tomando en cuenta el sistema de salud, para lograr llegar a una identificación en la atención primera anticipada. Asimismo, es de gran relevancia el grado de desconocimiento de este, debido a su complejidad, generando así gran cantidad de mitos y generalizaciones. Por tal razón, se pretende también romper estos mitos, para poder generar el conocimiento conveniente del trastorno en los niveles primarios y a tempranas edades en los centros de salud. Finalmente, dentro de los beneficios, se puede mencionar la disponibilidad de la información generada para futuras investigaciones.

## **1.5. Antecedentes**

### **1.5.1. Antecedentes Históricos**

La primera referencia documentada en la historia corresponde al siglo XVI. Cuando Johannes Mathesius (1504-1565), quien era un cronista del monje alemán Martin Lutero (1483-1546), describió la historia de un joven de 12 años, quien padecía un autismo severo, en el escrito del cronista se describe cómo Lutero pensaba que el joven no era más que una masa de carne implantada, sin alma, sin sentimientos, que estaba poseído por el diablo, y por eso sugirió que debería morir por asfixia. Las personas con autismo fueron sometidas a múltiples discriminaciones, debido a la desinformación que existía, ya que se consideraban personas “extrañas”<sup>7</sup>.

La palabra autismo, del griego auto-, de autos, ‘propio, uno mismo’, fue utilizada por primera vez por el psiquiatra suizo Eugene Bleuler en un tomo del *American Journal of Insanity*, en 1912. La clasificación médica del autismo no ocurrió hasta 1943, cuando el Dr. Leo Kanner, del hospital Johns Hopkins, estudió a un grupo de once niños e introdujo la caracterización autismo infantil temprano. Al mismo tiempo, un científico austríaco, el Dr. Hans Asperger, utilizó coincidentemente el término psicopatía autista en niños que exhibían características similares. El trabajo del Dr. Asperger, sin embargo, no fue reconocido hasta 1981 (por medio de Lorna Wing), debido principalmente a que fue escrito en alemán<sup>8</sup>.

Las primeras descripciones, consolidadas como relevantes, sobre lo que actualmente se denomina trastornos del espectro autista, corresponden a las publicaciones de Leo Kanner (1943) y Hans Asperger (1944). Sin embargo, no cabe duda de que individuos, de similares características a las identificadas por estos autores, han existido siempre. Por esta razón, es posible rescatar múltiples huellas de su paso por la historia de la humanidad. Esto lo investigaron Artigas-Pallares, y Paula en el 2012, en su publicación llamada *El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger*<sup>9</sup>.

En los años de 1943 y 1944, Kanner y Asperger<sup>9</sup>, respectivamente, con sus investigaciones sentaron los precedentes para grandes debates en temas como la etiología y clínica, por lo que sus

aportes son de suma importancia para comprender la historia del trastorno del espectro autista. En un debate controvertido entre teorías psicodinámicas, conductistas y biológicas, pasaron 40 años aproximadamente para que el autismo se incorporara en los manuales diagnósticos. Es a partir de los años 80 que una gran parte de los profesionales involucrados en el tema basa el diagnóstico en criterios definidos, que van a permitir seleccionar grupos específicos.

En los primeros documentos, Kanner y Asperger hacen referencia a las dificultades que presentan las personas con el trastorno del espectro autista para socializar, las cuales están relacionadas también con afectación del lenguaje e intereses bien definidos, así como con la dificultad para generar empatía. La teoría del déficit de empatización permite comprender en parte la génesis del trastorno; esta teoría dice que es una de las bases de la interacción social, permitiendo comprender, responder y sentir estímulos sociales adecuadamente, para así permitir una adecuada socialización<sup>10</sup>.

### **1.5.2. Antecedentes Internacionales**

En un estudio realizado entre los Estados Unidos de América y el Reino Unido, el National Health Statistic Reports, de Estados Unidos de América, informa que para el año 2011-2012 The National Survey of Children's Health (NSCH) estima que un 2% de los niños entre 6 y 17 años tiene TEA, siendo que para los niños en edad escolar es tres veces más probable tener TEA que para las niñas (3,23% comparado con 0,70%). Mientras tanto, en el Reino Unido, según el documento Autism spectrum disorder, del Government Statistical Service, dos encuestas a gran escala llevadas a cabo estimaron que la prevalencia de TEA infantil era de alrededor del 1% de los niños y jóvenes, siendo más alto en niños que en niñas<sup>11</sup>.

En Madrid, España, en el 2014, en un estudio con enfoque cualitativo, cuyo objetivo fue revisar la evidencia empírica y las recomendaciones para la identificación temprana del TEA, en este artículo se habla de cómo, en la actualidad, no se conocen los marcadores biológicos del trastorno del espectro autista, por lo cual su diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas, basándose en las alteraciones conductuales, caracterizadas por limitación del lenguaje no verbal, como por ejemplo el contacto visual, los problemas para las relaciones interpersonales, con una restricción marcada de intereses, actividades. Existe dificultad para mantener una conversación, por las conductas de hiperfocalización en temas muy específicos. Dichos trastornos también son

conocidos como trastornos generalizados del desarrollo, siendo estos una problemática neuropsiquiátrica, presentando las primeras manifestaciones antes de los 3 años y persistiendo por toda la vida, caracterizados también por conductas estereotipadas, generando un apego estricto a rutinas<sup>12</sup>.

En el 2017, en Buenos Aires, Argentina, con un estudio de tipo cualitativo y con el objetivo de discutir los posibles factores que intervienen en el diagnóstico del TEA, por lo cual se menciona que, si bien el trastorno del espectro autista no es tan frecuente e involucra muchos factores, se hace referencia a la falta de conocimiento. Esto lleva a que se dificulte su diagnóstico, se deben evaluar comorbilidades, ya que actualmente se sabe que la frecuencia en las personas con trastorno del espectro autista es muy frecuente. La evaluación puede ser por test estructurados y no estructurados, evaluando principalmente conductas no verbales<sup>13</sup>.

En un estudio estadístico realizado en Santiago de Chile, en el 2012, arrojó aproximadamente 48.000 personas con un TEA; que el 10% de las personas con un TEA tiene acceso a la intervención terapéutica que requiere esta condición, con psiquiatra-neurólogo, fonoaudiólogo, terapia ocupacional, psicopedagogía, y el 90% restante no tiene ese acceso, principalmente por el alto costo que involucra; que existe una escasez preocupante de profesionales que conozcan el tema; que los diagnósticos son tardíos y muchos niños aún son catalogados con déficit atencional, por ignorancia o deficiencia en el diagnóstico; que el acceso al sistema educacional para las personas con una TEA es restrictivo, al punto de ser discriminador; que probablemente el 95% de los niños con autismo tengan problemas en el colegio, de acoso escolar, de rendimiento, de malos tratos, y el 5% restante logrará sortear el periodo escolar satisfactoriamente<sup>14</sup>.

En Estados Unidos de América, en el 2016, se realizó un estudio independiente de secuencias de casos y controles de aproximadamente 2 500 familias. Al aprovechar estas predicciones de red de todo el genoma y de todo el genoma, mostraron que el gran genoma ASD converge en una pequeña cantidad de vías celulares importantes y puntos de referencia del desarrollo. En particular, la integración con datos de expresión transcripcional espacial, en etapas fetales tempranas y medias del cerebro humano en desarrollo en la patogénesis del TEA. Del mismo modo, el análisis de la conectividad del gen local

del autismo en las redes de interacción específicas del cerebro revela una amplitud de módulos, procesos y vías funcionales relacionados con el autismo en el cerebro. Se lograron identificar genes de virulencia potenciales, en las variantes del número de copias (CNV) más comúnmente asociadas con el autismo, y se propusieron genes y vías que pueden mediar en el autismo en muchas CNV<sup>15</sup>.

En el 2022, en Brasil, se llevó a cabo un estudio donde se evaluaron nueve masculinos, a quienes le fueron aplicadas las escalas de desarrollo infantil de Bayley; los resultados demostraron que hay mayor deterioro en cuanto a las habilidades de lenguaje, cognición y sociales en aquellos niños que existe algún factor de riesgo, predisponente para desarrollar trastorno del espectro autista<sup>16</sup>.

### **1.5.3. Antecedentes Nacionales**

En el ámbito nacional, existen propuestas, guías y manuales dirigidos a psicólogos, padres de familia y educadores en general. Se puede encontrar el trabajo de Blandino, quien es pionera a nivel nacional en lo referente a investigaciones sobre el trastorno del espectro autista. Esta autora, mediante revisiones bibliográficas y entrevistas, realiza un manual cognitivo-conductual de intervención dirigido a profesionales en psicología<sup>17</sup>.

Datos importantes, en las entrevistas hechas por Blandino, se relacionan con lo fundamental que es un buen diagnóstico; la separación entre el abordaje médico y el psicológico, la deficiencia de las habilidades sociales, como principal queja atendida; y las necesidades de más investigaciones para alcanzar un buen diagnóstico, brindando herramientas importantes para lograr intervenciones correctas<sup>17</sup>.

Según Quirós<sup>18</sup>, en su estudio realizado: “Se refleja de necesidad de dejar de concebir a la persona con este trastorno como un ‘cúmulo de imposibilidades’, como un enfermo que hay que recuperar para que sea igual que los demás. Por lo que, en esta publicación, se busca conocer las habilidades sociales con las que cuentan estas personas. Así, a través de una serie de entrevistas, llega a concluir que una de las principales características se refiere a la falta de interés de tener experiencias con los otros. Esto por lo general se mantiene en la infancia y llega a empeorar en la adolescencia.

Los únicos estudios encontrados a nivel nacional tienen relación con proyectos de graduación y trabajos en pequeña escala, que han medido principalmente la parte de comportamiento y el desarrollo de los niños, a nivel familiar, social y escolar. Pero no existe una investigación que se centre en el diagnóstico del trastorno del espectro autista, en ningún nivel de atención, mucho menos a nivel de la identificación temprana de TEA en los servicios primarios de salud.

## **CAPÍTULO II- MARCO TEÓRICO**

## **2. Trastorno del Espectro Autista**

Se puede ver una variedad de presentaciones en el trastorno del espectro autista, variables, numerosas etiologías y una serie de comorbilidades que influyen en el curso y el tratamiento del trastorno. Según el DSM-V, se clasifica como un trastorno del neurodesarrollo.

De acuerdo con el Manual estadístico de trastornos mentales (DSM-5), de la American Psychiatric, y también de acuerdo con la Clasificación internacional de enfermedades, de la Organización Mundial de la Salud, (CEI-11), y según la Asociación Médica Americana, en el 2014, definitivamente es un tema en el cual, si bien actualmente los trastornos del desarrollo se encuentran en ejecución, es necesarios continuar con su estudio. De las investigaciones, cuyo objetivo es averiguar al menos el tipo de detección temprana, se deben iniciar y dirigir los programas de tratamiento que necesita esta población a una edad más temprana; a modo de ilustración, aún se sabe poco sobre los adultos con TEA, o la existencia del autismo en países en desarrollo, o con economías de ingresos medios o bajos<sup>19-20</sup>.

A continuación, se detallarán más a fondo los temas mencionados anteriormente.

### **2.1. Definición de TEA según el DSM-V**

En cuanto al término “espectro” el DSM-V<sup>20</sup>, hace referencia a el trastorno del espectro autista como un amplio grupo de signos y síntomas que varían en complejidad.

La literatura define el trastorno del espectro autista como un padecimiento relacionado con el desarrollo a nivel cerebral, el cual tiende a afectar la forma en que la persona comprende y se desenvuelve con otras personas, causando inconvenientes para la interacción social, especialmente en la comunicación. Dicho trastorno abarca desde conductas limitadas y repetitivas hasta deficiencias sociales.

Según el DSM-V<sup>20</sup>, está descrito como:

A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes.

1. Las deficiencias en la reciprocidad socioemocional varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos, pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos, hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.

2. Las deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social varían, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada, pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal, o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.

3. Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.

B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos, pero no exhaustivos):

- 1 Movimientos, utilización de objetos o habla estereotipados o repetitivos (por ejemplo, estereotipias motoras simples, alineación de los juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).
- 2 Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (verbigracia, gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día).
- 3 Intereses muy restringidos y fijos, que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés (por ejemplo, fuerte apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes).

4 Hiper- o hiporreactividad a los estímulos sensoriales, o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (verbigracia, indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento).

C. Los síntomas han de estar presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).

D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral, u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.

E. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro del autismo con frecuencia coinciden. Para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro del autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Especificar si:

- Con o sin déficit intelectual acompañante.
- Con o sin deterioro del lenguaje acompañante.
- Asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocido.
- Asociado a otro trastorno del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento
- Con catatonía.

**Tabla 1. Niveles de gravedad del trastorno del espectro autista, según el DSM-5**

Nivel de Severidad	Comunicación Social	Intereses Restringidos y Conducta Repetitiva
Nivel 3 Requiere un apoyo muy sustancial	Déficits severos en habilidades de comunicación social verbal y no verbal que causan alteraciones severas en el funcionamiento, inicia muy pocas interacciones y responde mínimamente a los intentos de relación de otros.	La inflexibilidad del comportamiento, la extrema dificultad afrontando cambios u otros comportamientos restringidos/repetitivos, interfieren marcadamente en el funcionamiento en todas las esferas. Gran malestar o dificultad al cambiar el foco de interés o la conducta
Nivel 2 Requiere un apoyo sustancial	Déficits marcados en habilidades de comunicación social verbal y no verbal; los déficit sociales son aparentes incluso con apoyos; inician un número limitado de interacciones sociales; y responden de manera atípica o reducida a los intentos de relación de otros.	El comportamiento inflexible, las dificultades para afrontar el cambio, u otras conductas restringidas/repetitivas, aparecen con la frecuencia suficiente como para ser obvios a un observador no entrenado e interfieren con el funcionamiento en una variedad de contextos. Gran malestar o dificultad al cambiar el foco de interés o la conducta.
Nivel 1 Requiere apoyo	Sin apoyos, las dificultades de comunicación social causan alteraciones evidentes. Muestra dificultades iniciando interacciones sociales y ofrece ejemplos claros de respuestas atípicas o fallidas a las aperturas sociales de otros. Puede parecer que su interés por interactuar socialmente está disminuido.	La inflexibilidad del comportamiento causa una interferencia significativa en el funcionamiento en uno o más contextos. Los problemas de organización y planificación obstaculizan la independencia.

Fuente: DSM-V, 2013.

## 2.2. Definición del TEA según el CIE-11

De acuerdo con lo descrito en el CIE-11<sup>20</sup>, hace referencia, primeramente, al concepto de trastorno como tal, el cual lo define como algo distinto al término de enfermedad, sino como un conjunto de síntomas clínicos que pueden generar incomodidad, molestia o interferencia en el ámbito social.

Luego define el concepto de espectro, al cual lo identifica como un conjunto de manifestaciones y la profundidad de estas, siempre dentro de un mismo diagnóstico.

El trastorno del espectro autista se caracteriza por déficits persistentes en la capacidad de iniciar y sostener la interacción social recíproca y la comunicación social, y por un rango de patrones comportamentales e intereses restringidos, repetitivos e inflexibles. El inicio del trastorno ocurre

durante la primera infancia, pero los síntomas pueden no manifestarse plenamente hasta más tarde, cuando las demandas sociales exceden las capacidades limitadas.

### **2.2.1. Tipos de Autismo CIE-11<sup>20</sup>**

- Trastorno del espectro autista.
- Trastorno del espectro autista sin trastorno del desarrollo intelectual y con deficiencia leve o nula del lenguaje funcional.
- Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual y con leve o ningún deterioro del lenguaje funcional.
- Trastorno del espectro autista sin trastorno del desarrollo intelectual y con deficiencia del lenguaje funcional.
- Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual y con deficiencia del lenguaje funcional.
- Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual y con ausencia del lenguaje funcional.
- Otro trastorno especificado del espectro autista.
- Trastorno del espectro autista, sin especificación.

### **2.2.2. Características del TEA CIE-11<sup>20</sup>**

Elementos principales:

- Déficit persistente y no apropiado a la edad y nivel de desarrollo intelectual para sostener: comunicación e interacción social recíproca.

Las manifestaciones varían con la edad, desarrollo verbal e intelectual, así como la severidad del trastorno.

- Limitaciones en comprender, interesarse o responder a las comunicaciones sociales verbales y no verbales de otros.
- Comprender la integración de componentes verbales y no verbales como el contacto visual, los gestos, las expresiones faciales, el lenguaje corporal. Estos comportamientos no verbales también pueden estar reducidos en frecuencia e intensidad.
- Limitaciones en comprender el uso del lenguaje en el contexto social apropiado y en la habilidad de sostener conversaciones recíprocas.
- Limitaciones para reconocer claves sociales; esto conduce a comportamientos que no están modulados apropiadamente de acuerdo con determinado contexto social.
- Limitaciones para imaginar y responder a los sentimientos, estados emocionales y actitudes de otros.
- Limitaciones para compartir intereses.
- Limitaciones para establecer y mantener relaciones con sus pares.
- Patrones de comportamiento e intereses restrictivos, repetitivos e inflexibles, o actividades que son claramente atípicas o excesivas para la edad del individuo, su género y el contexto sociocultural.
- Falta de adaptabilidad a nuevas experiencias y circunstancias; esto asocia cierto estrés, que puede ser provocado incluso por cambios triviales en el ambiente que le es familiar o frente a eventos no anticipados.
- Inflexibilidad o adherencia al seguimiento estricto de determinadas rutinas.
- Excesiva adherencia a reglas.
- Patrones excesivos o persistentes de rituales.
- Patrones de movimientos repetitivos y estereotipados, particularmente comunes en la niñez temprana. Ejemplos: balanceos, marcha atípica (de puntillas, por ejemplo), movimientos inusuales de las manos o los dedos, posturas no usuales.

- Persistente preocupación con uno o más intereses especiales, partes de objetos, tipos de estímulos o adherencia inusualmente fuerte a objetos particulares.
- Hipersensibilidad o hiposensibilidad a estímulos sensoriales o interés en estímulos sensoriales que puede incluir sonidos, luces, texturas, olores, sabores, calor, frío o dolor.

El inicio es en la etapa temprana del desarrollo, típicamente en la niñez o infancia temprana. Los síntomas y signos pueden no estar claramente evidentes sino hasta más tardíamente, cuando las demandas sociales exceden a las capacidades<sup>20</sup>.

Los signos y síntomas son lo suficientemente severos para producir disfunción importante en el funcionamiento personal, familiar, social, educativo, ocupacional, o entre otras áreas importantes para el funcionamiento del individuo<sup>20</sup>.

Por otro lado, la neurobiología del autismo se ha estudiado a partir de cinco áreas, genética, radiológica, neurofisiológica, neuroquímica y neuropatológica. Las técnicas de neuroimagen han mostrado múltiples anomalías estructurales poco consistentes y sin utilidad diagnóstica, en el momento de la tomografía axial computarizada, resonancia magnética, tomografía por emisión de positrones. Es posible que condiciones médicas asociadas generen algunas de las anomalías descritas, no relacionadas directamente con el autismo<sup>20</sup>.

De acuerdo con la genética, se logran realizar dos clasificaciones: autismo de origen sindrómico y alteraciones cromosómicas. Las alteraciones cromosómicas tienen características fenotípicas que permiten la sospecha clínica. Se confirman mediante técnicas citogenéticas y el de origen no sindrómico: la teoría más aceptada es la del efecto poligénico con heterogeneidad genética y heterogeneidad alélica, que afecta la diferenciación neuronal y la sinaptogenia entre el tercer y el séptimo mes de vida intrauterina<sup>21</sup>.

En la parte neuroquímica, se menciona que el TEA es producto de un desequilibrio neurobioquímico que se desarrolla en los dos primeros años de vida, y cuyo origen es idiopático. Se ha detectado un posible biomarcador de este, por medio de la técnica no invasiva de espectroscopía cerebral por resonancia magnética; si bien debe ser validado con nuevos estudios,

y confirmarlo ayudaría a realizar un diagnóstico precoz y, además, sería una diana farmacológica para un tratamiento que podría mejorar mucho a la vida de los pacientes<sup>22</sup>.

Se sigue con la neurofisiología del TEA. El sistema nervioso inicia su desarrollo durante la embriogénesis siguiendo una guía genética, pero en constante interacción con el ambiente, y continúa reformándose hasta los últimos años de vida. A este proceso se lo denomina neurodesarrollo. Cuando este se altera y produce una disfunción cognitiva, neurológica o psiquiátrica, da lugar a los que se denominan trastornos del neurodesarrollo. El caso que ocupa, a la autora del presente trabajo investigativo, es un trastorno autista<sup>18</sup>.

Según la radiología, se ha estudiado la corteza que recubre el cerebro humano, a través de resonancias magnéticas (RM), y se han examinado: su volumen, el área de su superficie y el espesor medio de la corteza cerebral. Un equipo liderado por Heather Cody Hazlett realizó resonancias magnéticas a bebés de 6, 12 y 24 meses de edad, quienes tienen hermanos mayores con TEA (debido a su perfil hereditario) y en niños que no tienen hermanos con este trastorno psicológico. El estudio, ha revelado que, durante el primer año de vida, la superficie de algunos de esos pliegues crece por encima de lo normal en los casos en que el diagnóstico acaba siendo positivo. Es decir, el cerebro de los niños con TEA crece más rápido que los niños sin TEA entre los 12 y los 24 meses de edad y, a su vez, el aumento global del volumen del cerebro coincide en el tiempo con la detección de déficits sociales en el comportamiento relacionados con el autismo. Así pues, detectar el aumento de la superficie de esas áreas del cerebro, durante el primer año de vida, podría permitir identificar antes a los niños con TEA más tempranamente<sup>18</sup>.

Con respecto a la neuropatología, un estudio neuroanatómico de los cerebros de 1 000 casos con conducta autística mostró anomalías en estructuras del sistema límbico, que incluyeron al hipocampo, neocorteza y arquicorteza, y los núcleos límbicos del tálamo, hipotálamo y del tallo cerebral. En algunos casos las anomalías en la citoarquitectura cortical llevan a considerar un trastorno en la migración neuronal. Otros estudios atribuyen a las anomalías cerebelosas la participación en la patogenia del autismo. También, se han mencionado como factores causales de los trastornos en el complejo del autismo, a los genes que controlan la ontogénesis del tallo cerebral, especialmente a los que participan en la unión pontobulbar. Cualquier defecto o defectos en los circuitos neuronales que determinan los patrones de conducta autística sirven,

indudablemente, para explicar la diversa y a veces contradictoria neuropatología cerebral y, al mismo tiempo, la variabilidad de las manifestaciones clínicas en el complejo espectro del autismo<sup>18</sup>.

El TEA se manifiesta durante la primera infancia, independientemente del género, la etnia o el estatus socioeconómico. Hace referencia a un amplio rango de características, entre ellas, y de manera importante, las dificultades en la comunicación y el lenguaje. Estas dificultades conforman el foco de esta revisión, pero para enmarcarlas, en primer lugar, se describirá la conceptualización del trastorno, haciendo referencia a su curso clínico y sus características más relevantes. Seguidamente, se van a describir con mayor detalle las características de la comunicación y el lenguaje y, posteriormente, la evaluación y la intervención en los TEA, especialmente en la evaluación y la intervención en las dificultades en la comunicación y el lenguaje<sup>23</sup>.

### **2.3. Epidemiología**

Según la Organización Mundial de la Salud, de cada 100 niños, al menos uno presenta signos y síntomas compatibles con el diagnóstico de trastorno del espectro autista<sup>21</sup>.

En un estudio realizado por el servicio de neuropsiquiatría infantil del Hospital Clínico San Borja Arriarán, en Santiago, Chile<sup>22</sup> se contaron los niños que habían recibido un diagnóstico de TEA para estimar su prevalencia con un intervalo de confianza del 95% (IC del 95%). Se hizo un análisis de sensibilidades, porque había participantes con M-CHAT alterado, quienes no pudieron recibir una evaluación clínica. Este análisis tuvo como objetivo ver los resultados bajo supuestos específicos, como una aproximación a la evaluación del error sistemático, que en este estudio puede haber resultado de la pérdida de seguimiento de estos participantes. Al tomar en cuenta tres criterios principales, todos los participantes tenían TEA, ninguno de los participantes tenía TEA, tuvieron la misma distribución de casos positivos y negativos de TEA<sup>22</sup>.

Con una distribución por sexo de 4 niños por 1 niña, la prevalencia de TEA en la muestra fue de 1 punto 96% (95% IC 0 punto 81-4 punto 63), o 1 en 51 niños. Esta prevalencia es comparable con la más alta reportada a nivel mundial, con predominio en el sexo masculino, lo cual es consistente con lo reportado en la literatura. La alta prevalencia encontrada en el trabajo, aunque

similar a la reportada por los Centros para el Control de Enfermedades (CDC) de los Estados Unidos de América, puede estar relacionada con la edad de los niños, ya que a menor edad los síntomas no persisten en todos, pero solo en el 85 a 90% de ellos; por ende, a mayor edad, mayor certeza en el diagnóstico de TEA. Sin embargo, no hubo registros de factores ambientales que pudieran haber aumentado la prevalencia de TEA y contribuido a la cifra, incluyendo la edad de los padres, patologías del embarazo y prematuridad, entre otros<sup>22</sup>.

En España se realizó un estudio, en la provincia de Las Palmas, que incluye las islas de Lanzarote, Fuerteventura y Gran Canaria, y tiene una población de 1.090.605 personas, alberga a los 796 participantes en este estudio, que se reparten a partes iguales entre niños y niñas. A través de la Encuesta sobre discapacidad, autonomía personal y situaciones de dependencia, realizada en el 2008, la misma fuente informa que 800 personas mayores de 6 años y 110 niños menores de 5 años en Canarias padecen autismo y otros trastornos relacionados, sin una distinción entre ellos.

Debido a su amplio uso en España y a las recomendaciones de diversos autores dentro y fuera de dicho país <sup>24, 26</sup>, en cuanto a la idoneidad de su aplicación con esta población y en el contexto pediátrico, se decidió utilizar el M-CHAT en su versión española, M-CHAT/ ES, entre todos los instrumentos de cribado aconsejados en estas edades para esta población. A pesar de los falsos positivos elegidos, se sigue aconsejando su uso, porque los cambios en el desarrollo comunicativo y social de los niños pequeños se descubren tempranamente, antes de que comiencen su escolarización. Gracias a la asistencia prestada por los pediatras del Servicio Canario de Salud, en concreto los miembros de la Sociedad Canaria de Pediatría Extrahospitalaria, así como por las enfermeras de los distintos centros participantes, las condiciones en la provincia de Las Palmas fueron las idóneas para su uso.

Cuatro fases componen la organización del proceso; en la primera fase se solicitó una reunión con un grupo de pediatras interesados en la identificación temprana de problemas de desarrollo, particularmente la identificación temprana de niños autistas. Su respuesta fue muy positiva, y poco a poco comenzaron a aplicarlo a los menores que participaban en el programa Niño Sano. Con el fin de solicitar la participación voluntaria de todos los pediatras interesados, se presentó el proyecto a la Sociedad Canaria de Pediatría Extrahospitalaria, durante sus sesiones mensuales de formación e información denominadas "Jueves Pediátricos". Por ello, el proyecto cuenta con el apoyo de los

distintos centros de salud de la isla de Gran Canaria. Los "Jueves de Pediatría" se celebran por videoconferencia con las islas de Fuerteventura y Lanzarote, para lo que ha sido necesaria la colaboración de profesionales radicados en las islas menores. La respuesta fue muy positiva<sup>23</sup>.

En dicho estudio, se encontró que la prevalencia de TEA era del 0,61%, lo que es similar a los resultados de estudios anteriores que emplearon los mismos métodos, donde seis niñas superaban en número a cinco niños en esta situación. Esto iba en contra de los hallazgos de investigaciones anteriores, que sugerían que más niños que niñas se vieron afectados. Esto podría deberse a que el tamaño de la muestra era demasiado pequeño; se necesitarán muestras más grandes en la investigación de seguimiento para confirmar este hallazgo<sup>23</sup>.

Por otro lado, según datos epidemiológicos, existen TEA entre el 1 y el 1.5% de la población; en América Latina exhibe una prevalencia de 0.87%, y 25 es la cifra aceptada allí. Veinticinco de cada diez mil personas (25/10.000) experimentan algún tipo de TEA<sup>24</sup>.

#### **2.4. Desarrollo típico en niños menores de 5 años.**

Para poder reconocer los comportamientos atípicos en niños menores de 5 años, es importante identificar el comportamiento común en dicha población, la Organización de Estados Americanos<sup>25</sup> manifiesta:

##### **0 a 3 meses:**

- Empiezan a gruñir.
- Sus ojos siguen temas y cosas.
- Prefieren caras coloridas y ropa brillante.
- Se estiran y encuentran sus manos y pies.
- A medida que se acerca el sonido, levantan la cabeza y giran en esa dirección.
- Si se les da un abrazo, dejan de llorar.

##### **4 a 6 meses:**

- A menudo sonríen.
- Prefieren a los hermanos mayores y a sus padres.
- Con resultados interesantes, repiten acciones.
- Cuando se les habla, prestan mucha atención y responden.
- Imitan sonidos riéndose, murmurando y riéndose.
- Sus pies y manos están siendo investigados.
- Las cosas se colocan en la boca.
- Si se sostienen, se sientan; de lo contrario, giran, se escabullen y rebotan.
- Sin usar sus pulgares, tocan cosas.

#### **7 a 12 meses:**

- Con frecuencia sonríen.
- Los eventos simples son lo que pueden recordar.
- Reconocen voces familiares y partes del cuerpo tan bien como a sí mismos.
- Están familiarizados con palabras, así como su propio nombre y otros.
- Pronuncian las primeras palabras significativas.
- Se mueven, tiran y sacuden cosas.
- Desentierran objetos ocultos y los colocan en contenedores.
- Están solos en su asiento.
- Gatean, se ponen de pie y luego caminan.
- Cuando están cerca de extraños, pueden mostrar timidez o irritación.

#### **1 a 2 años:**

- Imitan el comportamiento de los adultos.
- Pueden entender y hablar palabras y conceptos.
- Les gusta jugar con objetos y leer cuentos.
- Corren, caminan con firmeza y suben escaleras.

- A pesar de reclamar su independencia, prefieren los rostros familiares.
- Pueden identificar quién es dueño de qué.
- Forman lazos de amistad.
- Encuentran soluciones a los problemas.
- Se enorgullecen de sus logros.
- Les gusta ayudar con la tarea.
- Comienzan actuando divertidos.

**2 a 3 1/2 años:**

- Imitan el comportamiento de los adultos.
- Pueden entender y hablar palabras y conceptos.
- Les gusta jugar con objetos y leer cuentos.
- Corren, caminan con firmeza y suben escaleras.
- A pesar de reclamar su independencia, prefieren los rostros familiares.
- Pueden identificar quién es dueño de qué. Forman lazos de amistad. Encuentran soluciones a los problemas.
- Se enorgullecen de sus logros.
- Les gusta ayudar con la tarea.
- Comienzan actuando divertidos.

**3 1/2 a 5 años:**

- Tienen un lapso de atención más largo.
- Se comportan tontamente, bulliciosamente, pueden usar lenguaje chocante.
- Hablan mucho, hacen muchas preguntas.
- Quieren cosas de adultos, guardan los proyectos de arte.
- Examinan sus habilidades físicas y su valentía con precaución.
- Revelan sus sentimientos actuando.
- Les gusta jugar con amigos, no les gusta perder.
- Comparten y toman turnos a veces.

## **2.5. Cambios en la clasificación internacional**

En la actualidad, los TEA incluyen un conjunto de trastornos del desarrollo complejos y heterogéneos, de origen neurobiológico y con una fuerte base genética, que se inician en la etapa infantil. Todavía se desconocen sus causas explicativas, pero las evidencias científicas indican que son trastornos multicausales, en los cuales la genética tiene un peso importante. Se caracterizan por la presencia de alteraciones sustanciales, que se manifestarán a lo largo de toda la vida, uno como deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en varios contextos, y dos como patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades<sup>24</sup>.

Las dificultades en estas áreas podrán expresarse y presentar niveles de severidad diferentes, según la persona y su momento evolutivo, así como en función del sexo y la presencia o no de comorbilidades. En relación con el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, quinta edición (DSM-5), siguiendo los avances científicos en este campo y el carácter dimensional de las dificultades que implica el autismo, se sustituye el término TGD por TEA, se eliminan los subgrupos identificados en los manuales anteriores, se modifican los criterios diagnósticos y se especifica que los síntomas tienen que estar presentes desde la primera infancia, pero no es necesario que se identifiquen antes de los 3 años<sup>24</sup>.

Estos cambios permiten concebir los TEA como un abanico de dificultades, en el que queda recogida la gran heterogeneidad y variabilidad de la sintomatología que pueden presentar las personas con autismo. De modo que, en un extremo de este continuo, se encuentra la sintomatología menos severa y, en el otro, la sintomatología más grave. Además, en esta última versión del DSM, con el objetivo de ofrecer una descripción más exhaustiva de los rasgos característicos de cada persona, también se tiene que especificar para cada área el grado de ayuda y apoyo que necesita. También hay que comentar los especificadores, los que serán, uno si presenta o no discapacidad intelectual, dos si hay o no deterioro del lenguaje (verbal y no verbal), tres si el TEA está asociado o no a una condición médica o genética o a factores ambientales, cuarto si hay comorbilidad o no con otros trastornos y, por último, si la persona presenta o no catatonia<sup>25</sup>.

## **2.6. Características Generales del TEA**

Los padres son los primeros en darse cuenta de los síntomas, según Agrawal et al.<sup>26</sup>, que comienzan con 18 meses y 2 años, déficits en habilidades y patrones sociales, limitado, repetitivo y estereotipado, comportamiento, intereses y actividades, todas las funciones importantes del TEA, mientras lo retrasa significativamente, y el lenguaje es sólo una propiedad de TA, y TGD-NO.

Sin signos o síntomas específicos, pero para el autismo algunos de los primeros déficits sociales parecen llamar la atención a su diagnóstico, los déficits sociales ocurren temprano y pueden ser específicos, pero también pueden ser sutiles, y también es difícil que los padres los reconozcan<sup>26</sup>.

El trastorno del espectro autista se puede ignorar hasta que los niños entran en edad escolar, cuando los docentes notan dificultades de comunicación con sus compañeros. Alrededor del 20% de los casos están asociados con TEA después del inicio de los síntomas autistas, en un período de desarrollo típico de 12 a 24 meses; entonces hay uno: la degeneración cognitiva golpeó primero al idioma. Esta regresión puede ocurrir poco a poco o de repente; este curso clínico del autismo se caracteriza por un signo de alarma para el médico tratante, ya que debe considerar su diagnóstico adecuado para un tratamiento oportuno.

## **2.7. Habilidades Sociales**

El trastorno del espectro autista se puede ignorar hasta que los niños entran en edad escolar, cuando los docentes notan dificultades de comunicación con sus compañeros. Los déficits sociales ocurren en los primeros 2 años de vida y, a menudo, los padres los pasan por alto. Estos niños a menudo no buscan la conexión con los demás, se contentan con estar solos, ignoran las solicitudes de atención de los padres, rara vez hacen contacto visual o intentan llamar la atención con gestos o la voz<sup>26</sup>.

Parece haber un déficit general de atención; en el rasgo más característico de un niño con este trastorno en la atención, un enlace se define como un comportamiento que sucede de manera espontánea cuando al niño le gusta el hecho de compartir un objeto (o evento) con otros niños, mirando hacia atrás y mirando hacia adelante a veces; también el desarrollo de otras habilidades,

como desarrollar intereses comunes es un paso a paso, tiene lugar en la fase inicial del desarrollo en los primeros meses de vida<sup>26</sup>.

## **2.8. Dificultades en la Comunicación**

La barrera de comunicación de los niños con diagnóstico tardío, por lo general, viene con TA o un retraso en el habla, es por lo que la falta de lenguaje se considera un signo de autismo, especialmente cuando se acompaña de falta de deseo de comunicarse y esfuerzos compensatorios no verbales; funciona como un gesto; en algunos casos puede suceder que se dé algo de lenguaje, no libre, y puede ser como un guion o un estereotipo (imitar)<sup>26</sup>.

Los niños autistas, descritos por Agrawal et al.<sup>26</sup>, son incapaces de combinar palabras en oraciones o hacer oraciones verdaderas con un significado. Estas barreras del idioma suelen ser defectos tempranos que, si se observan a tiempo, podrían facilitar el diagnóstico precoz, dentro de los signos de anomalías del lenguaje que se pueden describir como:

- Falta de apariencia adecuada.
- Falta de expresión cálida.
- Falta de comunicación recíproca.
- No se puede reconocer la voz de las otras personas, comúnmente solo de la madre.
- Ignorar las vocalizaciones.
- Comienzo tardío del balbuceo.
- Reducir o eliminar movimientos prelingüísticos.
- Expresiones faltantes como "oh, oh".
- Falta de interés o de respuesta a las preguntas, opinión neutral.

### **2.8.1. La Ecolalia**

Repetición literal y memorística del habla de otros, y también lo puede ser de uno mismo. Puede suceder inmediatamente o después de algún tiempo. Puede ser exacta o alterada ligeramente de

maneras específicas. Se observa frecuentemente en el habla de los niños con TEA, y se considera una de sus características y, a pesar de que no es exclusiva de este trastorno, sí tiene una incidencia muy elevada. Se ha descrito que los niños con TEA utilizan la ecolalia de modo más frecuente y durante un periodo más extenso que los niños sin dificultades del desarrollo<sup>26</sup>.

## **2.9. Limitación en Juegos Grupales**

Estas habilidades están ausentes, o se hace evidente el retraso en la capacidad de fingir jugar trucos asociados con el juego persistente sensoriomotor (mordidas, giros, patadas, manipulación) y/ o características rituales. Estos niños a menudo tienen como juegos los de tipo repetitivo, carecen de creatividad e imitar. Los niños autistas a menudo son capaces de jugar solos durante horas, se requiere poca atención y supervisión; por ejemplo, lo que pasa con estos juegos de caza, los individuos prefieren el aspecto sensoriomotor sobre el aspecto social, esto se debe a la dificultad para trabajar en grupos y ajustarse a las reglas sociales del juego, y es más complicado: por las razones anteriormente mencionadas, muchos niños son expuestos a burlas y rechazo<sup>26</sup>.

Los niños con autismo pueden exhibir comportamientos atípicos como manierismos, apego patológico a ciertos objetos, trastorno obsesivo-compulsivo, TOC, autolesiones y un estereotipo. La mayoría de estos comportamientos son inofensivos, pero a veces se vuelven problemáticos. porque impiden que los niños realicen algunas tareas, o se les dificulta aprender una nueva habilidad. Cabe recordar que los estereotipos y/ o actividad o comportamiento inusual, también se aplican a TEA, también pueden ocurrir en casos de retraso cognitivo junto con deterioro sensorial profundo y/o severo; en el TEA estos cambios son generalmente después de los tres años de edad<sup>26</sup>.

## **2.10. Detección temprana del TEA**

En cada visita de niño sano, la Academia Estadounidense de Pediatría aún recomienda vigilar el crecimiento y el comportamiento del niño. También aconseja realizar evaluaciones de desarrollo a los 9, 18 y 30 meses, y una evaluación específica del TEA a los 18 años y 24 meses después. Debido a que los niños con TEA pueden no exhibir síntomas reconocibles durante las visitas rápidas al consultorio., y los cuidadores pueden no expresar preocupaciones sociales y

emocionales a menos que se solicite específicamente, también argumentan que el monitoreo del desarrollo por sí solo es insuficiente para identificar a los niños que necesitan una evaluación adicional <sup>27</sup>.

Por estas razones, las familias pueden usar una herramienta de detección estandarizada para TEA como un medio para identificar síntomas potenciales, mientras visitan y reciben atención médica<sup>27</sup>.

### **2.10.1. Banderas rojas para el diagnóstico de TEA**

Los centros para el control y la prevención de enfermedades de los Estados Unidos de América, descritos por Corden et al., en el 2021<sup>28</sup>, han referido conductas identificadas como banderas rojas tempranas o señales de alerta, para la detección y diagnóstico del autismo pediátrico. Las conductas descritas a continuación son fundamentales, esto unido a los instrumentos diagnósticos y detección de los niveles 1 y 2. Por lo que su observación directa permite alertar a los profesionales de atención, de esta población, sobre alguna sospecha patológica con el neurodesarrollo de los niños en el primer nivel. Las características incluyen las siguientes señales de alerta:

- Evita o no mantiene el contacto visual.
- No responde al nombre a los 9 meses de edad.
- No muestra expresiones faciales como alegría, tristeza, enfado y sorpresa a los 9 meses de edad.
- No juega a juegos interactivos sencillos, como aplaudir, a los 12 meses de edad.
- A los 12 meses de edad, no hace ningún gesto o muy pocos (por ejemplo, no dice adiós con la mano).
- No comparte sus intereses con los demás (por ejemplo, mostrar un objeto que le gusta a los 15 meses de edad).
- No señala ni mira lo que otra persona señala a los 18 meses de edad.
- No se da cuenta de que los demás están heridos o tristes, a los 24 meses de edad.

- No finge en el juego (por ejemplo, no finge "dar de comer" a una muñeca a los 30 meses de edad).
- Muestra poco interés por sus compañeros.
- Tiene problemas para comprender los sentimientos de los demás, o para hablar de sus propios sentimientos, a partir de los 36 meses de edad.
- No juega a tomar turnos a los 60 meses de edad.
- Alinea los juguetes u otros objetos y se altera cuando se cambia el orden.
- Repite palabras o frases una y otra vez (ecolalia).
- Juega con los juguetes siempre de la misma manera.
- Se centra en partes de los objetos (por ejemplo, las ruedas).
- Se altera por pequeños cambios.
- Tiene intereses obsesivos.
- Debe seguir ciertas rutinas.
- Agita las manos, mece el cuerpo o gira en círculos.
- Tiene reacciones inusuales a la forma en que las cosas suenan, huelen, saben, se ven o se sienten.

La aplicación de instrumentos puede ser considerada como un complemento a la evaluación clínica de los niños de riesgo, lo cual puede colaborar en mejorar la fiabilidad del proceso por el que se opta para valorar a los niños<sup>28</sup>.

### **2.10.2. Entrevista Diagnóstica de Autismo (ADI-R)**

La entrevista diagnóstica de autismo (ADI-R), según Biasutti de Oliveira et al.<sup>29</sup>, consiste en 93 preguntas centradas en tres aspectos principales, lenguaje y comunicación, interacciones sociales y, por último, evalúa los comportamientos repetitivos.

- Historia de la persona evaluada y su desarrollo temprano.
- Adquisición o pérdida del lenguaje.
- Funcionamiento actual en los aspectos lingüísticos y comunicativos.
- Desarrollo del juego en un ambiente social.
- Intereses y comportamiento.
- Comportamientos clínicamente relevantes (agresiones, entre otros).

### **2.10.3. Escala de Calificación del Autismo Infantil (CARS)**

Es una de las escalas más utilizadas y fiables, según Biasutti de Oliveira et al. en el 2016<sup>29</sup>, para identificar a niños con autismo y así poder diferenciarlos de los niños con problemas de desarrollo que no tienen autismo. Este es un conjunto de ítems cortos para niños de 2 años en adelante, que consta de 15 elementos cada uno. Uno se enfoca en características autistas o comportamientos típicos; cada uno de estos elementos utiliza una escala de siete puntos para los evaluadores, la cantidad (mucho/ poco) de lo que se consideró que el niño se va distanciando de cada característica individual; esto sería lo que un niño con un desarrollo típico esperaría para tal uso entrevista u observación.

Cada ítem se puntúa a lo largo de un continuum, desde normal a gravemente anormal y/o inapropiado.

1. Indica que la conducta evaluada está dentro de los límites propios de la edad del paciente.
2. Indica una conducta medianamente anormal y/o inapropiada.
3. Moderadamente anormal.
4. Refleja una conducta severamente anormal e inapropiada.

El rango de puntuación total puede oscilar entre 15 y 60 puntos:

1.  $P \geq 36$  indica un grado de autismo severo.
2. Entre 30 y 36 indican autismo moderado.

3. Entre 15 y 30 reflejan ausencia del síndrome autista

#### **2.10.4. Programa de Observación al Autismo ADOS**

El ADOS- 2 es una escala estandarizada semiestructurada para la evaluación diagnóstica de los TEA, administrada por profesionales, para observar el comportamiento de los niños en tareas específicas desde los 12 meses hasta la edad adulta, con o sin lenguaje, y que consta de cinco módulos. Cada módulo está diseñado para diferentes poblaciones: comunicación, interacción social, juego o uso imaginativo de material y comportamiento restrictivo y repetitivo<sup>30</sup>.

#### **2.10.5. EL M-CHAT**

Está indicado para bebés entre 16 y 30 meses de edad, y está diseñado para detectar posibles signos tempranos de TEA o retraso en el desarrollo, con algunos ajustes para niveles más altos de sensibilidad y especificidad. Cada NO, que se da como respuesta en todos los ítems, excluyendo los 2, 5 y 12, es un indicador de autismo; en cuanto a los ítems 2, 5 y 12, es la respuesta dada como SÍ la que representa riesgo de autismo<sup>30</sup>.

En cuanto a los rangos de puntuación, entre 0 y 2 representa un riesgo bajo, en un niño menor de 2 años, se recomienda repetir la prueba a los 2 años, sin indicación de otra medida, a menos que el desarrollo sea atípico y amerite vigilancia por riesgo de TEA.

Las puntuaciones entre 3 y 7 representan un riesgo medio; se recomienda realizar el M-CHAT-R/F<sup>30</sup>.

El riesgo alto será para aquellos niños que obtengan por encima de 2 o se mantengan en ese rango, siendo este un resultado positivo por TEA; se recomienda derivar al niño para una mejor evaluación diagnóstica, y así poder determinar si se amerita una atención temprana. Un resultado entre 8 y 20 deriva de inmediato para un adecuado abordaje temprano<sup>30</sup>.

M-CHAT-R/F: en este cuestionario las palabras SÍ Y NO han sido reemplazadas por PASA O NO PASA; el resultado será positivo si el niño evaluado falla en dos de las preguntas realizadas, y se debe remitir inmediatamente para un abordaje temprano y adecuado<sup>30</sup>.

### **2.10.6. Prueba Diagnóstica ACACIA**

Es una prueba diseñada en España, la cual es aplicada a niños mayores de 2 años, que evalúa básicamente la interacción social, con mínimas o nulas habilidades a nivel del lenguaje, con un comportamiento acorde con los 36 meses de edad o menos<sup>26</sup>.

Este se aplica de acuerdo con un rol establecido previamente, donde se expone al niño a situaciones pregrabadas, cuando se expone al menos a diez situaciones diferentes, con el fin de evaluar la reacción del niño a dichos estímulos, interacción social, interés, funcionalidad. Evalúa 12 aspectos específicos, según lo descrito por Biasutti de Oliveira et al.<sup>29</sup>:

- Interacción social.
- Atención.
- Afectividad.
- Comunicación.
- Expresión del lenguaje.
- Recepción del lenguaje.
- Anticipación a las situaciones.
- Actividad propia.
- Flexibilidad mental.
- Creatividad.
- Duplicar situaciones.

### **2.10.7. Evaluación del Desarrollo Lingüístico**

Escala de MacArthur de desarrollo comunicativo (CDI): esta escala permite evaluar el lenguaje infantil, las palabras iniciales, el lenguaje, la fonética, la gramática, los sonidos prelingüísticos, entre otros parámetros; por ello, debido a sus características tan valiosas, se ha convertido en uno

de los instrumentos favoritos y esenciales en la evaluación de los trastornos del lenguaje, permitiendo realizar diagnósticos de manera precoz<sup>29</sup>.

En la literatura, también se describe el trastorno del espectro autista, con una subdivisión la cual es dada por trastorno del espectro autista sin lenguaje y trastorno del espectro autista con lenguaje. A continuación, se detallarán ampliamente estas dos subcategorías<sup>29</sup>.

#### **2.10.8.TEA Sin Lenguaje**

Las personas con TEA que no presentan lenguaje verbal, o lo presentan de manera restringida, se caracterizan comunicativamente por enunciados ecológicos y alteraciones prosódicas. También presentan déficits en la comunicación no verbal. Puede darse ausencia total del lenguaje expresivo, sin causa explicable (mutismo). Puede ser mutismo total o funcional, que no se tiene que confundir con el mutismo selectivo, en el que el niño o la niña hablan en determinadas situaciones. En los niños con mutismo, puede haber verbalizaciones que no son propiamente lingüísticas. Lo presentan entre un 20 y un 30% de los niños con TEA<sup>31</sup>.

También se da la alteración prosódica. Se trata de una característica que se puede observar muy pronto en el desarrollo del habla de los niños con TEA. El habla suele presentar hipernasalidad, el volumen de la voz es variable con dificultades en el control de la intensidad de la voz. Puede observarse voz aguda, llamativa o gutural y con un tono elevado. En cuanto a las características comunicativas no verbales, hay que destacar que tienen un lenguaje gestual muy limitado. También se han observado dificultades para señalar o pedir con gestos, Además, no comprenden el lenguaje gestual de los otros, y no saben expresarse mímicamente o tienen un lenguaje mímico muy reducido<sup>31</sup>.

#### **2.10.9. TEA Con Lenguaje**

En el desarrollo del habla en los niños con TEA, hay que tener en cuenta que el inicio tardío es frecuente. El CI verbal y no verbal y una sintomatología poco severa predicen el desarrollo del habla fluyente en los niños con este trastorno. Los niños con TEA producen menos vocalizaciones o balbucean más tarde que los niños normotípicos. Se ha observado que el balbuceo canónico aparece más tarde y con patrones diferenciados, puesto que se observan proporciones menores de

balbuceo canónico y menor frecuencia de vocalizaciones. Estos patrones vocales iniciales pueden ser útiles en la detección e intervención precoces, sobre todo teniendo en cuenta la fuerte asociación entre las vocalizaciones infantiles y las habilidades lingüísticas expresivas en niños con TEA<sup>26</sup>.

#### **2.10.9.1. Articulación, Fonología y Prosodia**

Tradicionalmente, se ha considerado que los niños con TEA no presentan diferencias importantes en el desarrollo del componente fonológico. Se ha reportado que los niños con TEA muestran patrones normales de adquisición con errores fonológicos típicos. Aun así, algunos autores identifican dificultades en la repetición de seudopalabras, y se ha planteado que en algunos casos el desarrollo del habla no solo se retrasa, sino que es atípica. También se ha descrito que los niños con TEA y trastorno del lenguaje muestran errores fonológicos semejantes a los niños con trastorno específico del lenguaje (TEL)<sup>31</sup>.

En un ámbito prosódico, se observan dificultades importantes, tanto en la recepción como en la producción. Perceptivamente, los niños con TEA no tienen en cuenta las claves prosódicas para interpretar adecuadamente el mensaje según el tono, la intensidad o la entonación. En la producción se encuentran las alteraciones que se han comentado anteriormente, en cuanto al volumen, ritmo, entonación y tono del habla. Su habla se presenta monótona, arrítmica, con un volumen no adecuado, así como con falta de relación entre la entonación y el sentido del mensaje. Estos déficits persisten a lo largo del tiempo, pese a mejorar en otros aspectos del lenguaje. De las categorías en las que se puede describir la prosodia (gramática, pragmática y afectiva), Diehl y Paul (2013) encuentran que la prosodia gramatical puede mejorarse, pero es más complicado en el caso de la prosodia pragmática y afectiva<sup>31</sup>.

#### **2.10.9.2. Componente Morfosintáctico**

En general, el componente morfosintáctico no se ve gravemente afectado en los TEA, salvo que haya comorbilidad asociada. Según han considerado la mayoría de los estudios dentro del ámbito, la competencia gramatical de los TEA se equipara a su grado de desarrollo cognitivo. Ahora bien, como se ha visto, recientemente se han aportado datos que hacen reconsiderar esta asunción, en el caso de algunos de los niños con TEA. Algunos de los estudios observan déficits específicos en el desarrollo y el procesamiento morfosintáctico. El ritmo de adquisición es más

lento, utilizan menos morfemas gramaticales y sintácticos, sus enunciados muestran menor complejidad que los de los niños normotípicos. Las dificultades en la utilización de los pronombres y morfemas de persona se presentan de manera frecuente en la inversión pronominal. La inversión de los pronombres personales tú por yo es más frecuente en niños con TEA que en los niños con desarrollo normal<sup>32</sup>.

### **2.10.9.3. Componente Léxico-Semántico**

Los niños con TEA muestran diferencias en la adquisición de las primeras palabras. En un inicio, las palabras son nombres para objetos concretos como pelota o coche, pero no aparecen expresiones o palabras habituales en los niños normotípicos, que no hacen referencia a objetos concretos, como más, mira o aquí. También algunas categorías semánticas como los verbos de estado mental se verían alteradas, incluso en niños y adolescentes con un nivel alto de funcionamiento. Por otro lado, a pesar de que los niños con TEA pueden mostrar un vocabulario similar a los niños sin TEA, parece que la organización de su léxico puede ser atípica y poco rica, y algunos estudios señalan alteraciones en el procesamiento del léxico. Se han descrito también otras limitaciones en el vocabulario expresivo y receptivo. Los niños con TEA presentan dificultades con las palabras polisémicas y homónimas (palabras con más de un significado y con un único significante). La presencia de términos espaciales y temporales es restringida, así como la de las palabras que hacen referencia a estados de ánimo, deseos, sentimientos o pensamientos<sup>26</sup>.

### **2.10.9.4. Componente Pragmático**

En el componente pragmático están implicadas, más que, en otros niveles, las habilidades de cognición social junto con las habilidades lingüísticas. De aquí que esta alteración sea especialmente relevante en las personas con TEA, puesto que se conjuga la alteración lingüística con la alteración en la relación social, sustentada en una dificultad para interpretar el pensamiento del interlocutor. El perfil pragmático de las personas con TEA, obtenido a partir de medidas estandarizadas, muestra que tienen dificultades en la mayoría de los comportamientos pragmáticos evaluados. Estos déficits se observan a lo largo de todo el espectro autista. De este modo, a menudo se da una situación de discrepancia entre sus capacidades intelectuales (con un CI normal o por encima de la media) y las dificultades para participar adecuadamente en una conversación<sup>35</sup>.

En un ámbito conversacional, los niños con TEA presentan dificultades en las reglas pragmáticas que dominan la construcción de cualquier conversación. Los problemas pueden presentarse a la hora de iniciar la conversación, en su mantenimiento y en el intercambio de turnos. Se ha observado también falta de reciprocidad en la conversación, sobre todo a la hora de establecer y mantener el tema. La capacidad de iniciar una conversación, mantener el tema o cambiar de tema también requiere habilidades lingüísticas y sociocognitivas. Para introducir un tema, hay que saber cuándo la atención del interlocutor es la adecuada, valorar si el contexto es apropiado. Además, a menudo se utilizan ciertas acciones verbales o no verbales que indican el inicio de una conversación, como el contacto ocular, marcadores o expresiones verbales de inicio<sup>32</sup>.

En definitiva, en los TEA se observan pocas iniciaciones, turnos vacíos, inhabilidad para seguir el tema o contenido de la conversación, comentarios no contextualizados o socialmente inapropiados, dificultades con el turno de habla y perseveración de temas, así como con el intercambio comunicativo. Algunas alteraciones morfosintácticas pueden acentuar estas dificultades: las dificultades para interpretar el orden sintáctico, con el uso de conectores y las de concordancia temporal a partir de la concordancia de morfemas, hacen que les sea difícil hacer inferencias adecuadas, tanto en un ámbito comprensivo como expresivo<sup>33</sup>.

En relación con los gestos, los estudios centrados en el autismo indican claramente que hay una alteración tanto en su producción como en su comprensión, especialmente aquellos implicados en indicar, mostrar y dar. Y este déficit afectará a la atención conjunta, la regulación del comportamiento y la implicación en las interacciones sociales. En cuanto a los aspectos emocionales, en un ámbito expresivo las personas con TEA pueden presentar desde un abanico limitado de expresiones faciales, o una única emoción para todas las situaciones, hasta un abanico amplio, pero que se expresan de una forma exagerada. También es frecuente que tengan reacciones emocionales poco ajustadas y desmesuradas. En cuanto a la reciprocidad socioemocional, se observarán déficits a la hora de compartir sus placeres con los otros, de dirigir sus expresiones faciales a sus interlocutores, de mostrar interés por las emociones de los otros, de expresar sonrisa social para ser agradables y de emitir comentarios empáticos y recíprocos. Por otro lado, la comprensión de las emociones y expresiones faciales de los otros les resulta complicada<sup>34</sup>.

## 2.11. Etiología

En cuanto a la etiología, existen múltiples factores que se toman en cuenta como posibles causantes, o bien son tomados como factores de riesgo, entre ellos la prematuridad. Agrawal et al.<sup>26</sup> identificaron una alta prevalencia de prematuridad, bajo peso para edad gestacional y de diversas complicaciones perinatales, y reportaron que un 30% de los niños prematuros extremos (menos de 28 semanas de gestación) presentaban síntomas de TEA vs. el 1% de los controles a término.

- Otras condiciones perinatales, como bajo peso al nacer, corioamnionitis, ruptura prematura de membranas, hemorragia aguda intraparto, han sido fuertemente asociadas a la predisposición de padecer TEA.

- Fiebre o infecciones virales durante el embarazo, durante el curso del mismo, es uno de los frecuentes antecedentes, que son tomados como posibles causantes del TEA. La propuesta planteada es que se debe a causas infecciosas, también sumada a fenómenos inmunológicos, serían posibles factores que alteran el desarrollo cerebral. Dichos datos han sido replicados en estudios con primates.

- Existe una extensa evidencia bibliográfica, con rigor científico, que intenta correlacionar estos fenómenos inmunológicos con los TEA.

- Los agroquímicos, piretroides, pesticidas, drogas como el alcohol, la cocaína, el tolueno inhalado, e inclusive algunos fármacos como el ácido valproico, el misoprostol, desencadenante en muchos de los casos de síndrome de Moebius, factores que generen estrés en la madre, depresión, así como la ingesta de antidepresivos, han sido abocados en algunas series como responsables en la etiología de los TEA.

En uno de los componentes genéticos en juego, sobre la etiopatogenia del autismo, se describieron al menos diez genes que se reproducen y tienen interacciones entre sí con fenotipos variantes. Además, se han señalado la conexión causal, algunos síndromes neurogenéticos y un síndrome como el autismo, esclerosis tuberosa, X frágil, fenilcetonuria, síndrome y neurofibromatosis del síndrome de Rett, alcoholismo fetal y otros<sup>26</sup>.

### **2.11.1. Epigenética**

En Buenos Aires, Argentina, se llevó a cabo un estudio, realizado por Ruggieri, Arberas, 2022<sup>35</sup>, donde se mencionan las posibles causas epigenéticas del TEA, la cual habla sobre cómo las modificaciones en la transcripción genética pueden explicar cómo sus alteraciones pueden interferir en el correcto desarrollo embrionario, repercutiendo en alteraciones o defectos en el sistema nervioso central.

### **2.11.2. Clasificación de los mecanismos epigenéticos**

- ❖ Metilación del ADN.
- ❖ Modificaciones de histonas.
- ❖ Remodelación cromosómica.
- ❖ Regulación por ARN no codificantes.

A continuación, se detallará cada una de las clasificaciones de forma más profunda,

#### **2.11.2.1. Metilación del ADN**

Este es uno de los procesos genéticos que mayor cantidad de estudio tienen a lo largo de los años, se describe como una reacción, facilitada por ATP, proceso en el que la metionina se convierte en S-adenosil-metionina (SAM), el cual, como bien es conocido, es un donante universal de grupos metilos en las células, precisa de micronutrientes y vitaminas como folatos, vitamina B6, B12, colina y metionina<sup>36</sup>.

Los promotores de muchos genes tienen una isla de dinucleótidos CpG, que incorporan covalentemente un grupo metilo en la posición 5 del anillo de citosina (5-metil-citosina) y se mantienen estables durante la mitosis<sup>36</sup>.

Estas islas CpG están ubicadas en las regiones promotoras de los genes, y pueden actuar como factores reguladores para alterar la tasa de síntesis de sus respectivos genes. En las hembras, la metilación está medicada por la inactivación aleatoria del cromosoma X, en proceso de inactivación aleatoria de Xist, contiene islas CpG y está involucrado en la inactivación del cromosoma X, dependiendo del grado de metilación<sup>36</sup>.

Durante el desarrollo embrionario, los patrones de metilación del ADN son cruciales para procesos como la impresión genómica. La impronta genómica, una condición controlada por las regiones de control de impronta (ICR), es de particular importancia durante las diferentes etapas de la vida y el desarrollo. Durante la gametogénesis, un proceso controlado por la enzima ADN metiltransferasa (DNAMT) da como resultado la metilación en regiones específicas del genoma, silenciando genes específicos, según el origen materno o paterno<sup>36</sup>.

Diferentes DNMT se consideran 'escritores' y son responsables de los procesos de metilación en diferentes momentos de la vida y en diferentes regiones del organismo. La expresión de la mayoría de estas enzimas es alta en las células progenitoras neurales y muy baja en las células diferenciadas. La tasa de metilación del dinucleótido CpG alcanza aproximadamente el 75% de las citoquinas cerebrales en el SNC, pero afecta solo al 25% de otros dinucleótidos CpH (H=A, T o C). La metilación de CpG es simétrica cuando ambas cadenas de ADN se ven afectadas y se mantiene durante la replicación, mientras que otros dinucleótidos C no afectan ambas cadenas de ADN y permanecen en mitosis<sup>36</sup>.

Las funciones de las protocadherinas (Pcdhs), Pcdha, Pcdhb y Pcdhg involucradas en la migración neuronal están reguladas por procesos de metilación específicos. La expresión de Pcdh es estocástica, y diferentes promotores generan diferentes isoformas a través de diferentes patrones de metilación. Después de establecer marcas de metilación dentro del ADN, otro grupo de proteínas "líderes" protege e interpreta estas marcas a través de su capacidad para unir grupos metilo<sup>36</sup>.

MeCp2 (proteína de unión a Cp de metilo) y MBD (dominio de unión a CpG de metilo) son los más conocidos y están implicados en la represión transcripcional<sup>36</sup>. MeCp2 interactúa con las histonas desacetilasas (HDAC), enzimas involucradas en la remodelación de la cromatina, bloqueando o promoviendo la entrada de la maquinaria transcripcional. La metilación es importante para los procesos de memoria, y la corteza cerebral y el hipocampo son regiones involucradas en su formación y almacenamiento. Así como ciertas regiones del ADN están metiladas, esto puede "revertirse" activa o pasivamente en el proceso de desmetilación. Esto es relevante para las primeras etapas del desarrollo embrionario, cuando las células germinales

necesitan borrar sus propios marcadores de diferenciación, para servir como moldes para nuevos destinos y diferenciación celular<sup>36</sup>.

Este proceso está mediado por "borradores" enzimáticos como TET1, TET2 y TET<sup>36</sup>. Posteriormente, en el sistema nervioso central, el 'borrador' también interviene en la desdiferenciación neuronal, la plasticidad sináptica y las respuestas al miedo y la memoria.

Su producto directo es la 5-hidroximetilcitosina (5 hmC), y su abundancia aumenta en un 42% desde el feto hasta la edad adulta. Se ha demostrado que ciertas regiones del SNC, como las células de Purkinje del cerebelo, tienen más del 40% de 5hmC a 5mC y un transcriptoma activo, en comparación con su función motora<sup>36</sup>.

#### **2.11.2.2. Patrón de metilación afectado en diferentes patologías**

Más de 100 genes se ven afectados por estos eventos de metilación, la mayoría de los cuales se expresan en el SNC. Estos mecanismos son importantes, y su desregulación está asociada con trastornos del neurodesarrollo<sup>36</sup>. Las deficiencias en la dieta durante el embarazo pueden alterar de forma selectiva e incluso irreversible estos procesos de metilación.

Se observaron cambios horribles en el hipotálamo en ratas, lo que resultó en defectos en la formación y retención de la memoria a largo plazo. Se cree que estos procesos están mediados por genes como Egr1, reelina y calcineurina. Estos promotores tienen grandes islas CpG, que exhiben patrones de metilación estables en la memoria a largo plazo<sup>36</sup>.

#### **2.11.2.3. Modificaciones de Histonas**

Las investigaciones realizadas en animales (como el ratón agutí) evidencian que los factores ambientales tempranos provocan cambios en los patrones de metilación de las histonas. Estos patrones alterados están asociados con cambios en el estado de salud del organismo, relacionados con el medio ambiente, la dieta y el estilo de vida. Remodelación de la cromatina<sup>36</sup>.

Las histonas son proteínas estructurales, alrededor de las cuales el ADN se envuelve como un andamio. Estas proteínas tienen colas, en las que los aminoácidos como la lisina y la arginina son el objetivo para la incorporación de grupos químicos como los grupos metilo y acetilo, o el aminoácido serina, al que se unen los grupos ubiquitina y fósforo. Transcripción de ADN.

Este proceso está mediado por enzimas que agregan o eliminan estos grupos químicos. Este proceso es facilitado por proteínas de unión a metilo como MBD2 y MeCp2. Existen proteínas inhibitoras como Polycomb (PcG) y proteínas activadoras como Trithorax (TrxG) que mantienen competitivamente la cromatina en estados activo y reprimido<sup>36</sup>.

En una célula de unos dos metros de largo, todo el ADN está enrollado en espacios de unas pocas micras, la cromatina debe cambiar espacialmente a lo largo de la vida<sup>36</sup>.

#### **2.11.2.4. Regulación Mediada por ARN**

En cuanto al exceso de ADN eucariótico, Ruggieri, Arberas<sup>35</sup>, mencionan que se ha interpretado durante mucho tiempo como material no codificante, porque no contiene genes específicos. Estas regiones de ADN producen diferentes tipos de ARN llamados 'no codificantes'. Participan activamente en la regulación de muchas funciones del ADN y sus transcripciones, en lugar de ser dictadas por los genes. Se pueden imaginar patologías causadas por genes para ARN. Se conocen varios tipos, incluidos los microARN de 22 nucleótidos de longitud implicados en la regulación postranscripcional. Existen miRNAs neuronales específicos de órganos, como los que se encuentran en el SNC<sup>36</sup>.

El miR-124 más abundante contribuye a la diferenciación y maduración de las células neuronales y al desarrollo de células no neuronales. El otro, como miR-37, está asociado con CpG metilado, MeCp2 y Sox2, que juntos lo inhiben, promueven una mayor diferenciación neuronal y disminuyen la proliferación de células madre.

Los ARN largos no codificantes (lncRNA) de más de 200 nucleótidos tienen diversas funciones en las hembras de mamíferos, incluida la transcripción de genes en cis y la inactivación de X (Xist). Los lncRNA son abundantes en el cerebro, asociados con regiones específicas, y se cree que juegan un papel importante en los mecanismos reguladores epigenéticos básicos.

Muchos de ellos han sido identificados en la corteza cerebelosa, algunos de los cuales están asociados con genes como NEUREXIN y SHANK3, que están directamente implicados en la patogenia del autismo<sup>36</sup>.

### **2.11.2.5. Síndromes genéticos asociados al TEA**

Respecto a los síndromes genéticos asociados al trastorno del espectro autista, se han estudiado más a fondo durante los últimos años y se ha demostrado que es un factor de riesgo importante para ser diagnosticado con trastorno del espectro autista; por ello los autores Ruggieri, Arberas<sup>35</sup> mencionan:

#### **2.11.2.5.1. Síndrome de X frágil**

Básicamente, se da en un hombre al que se le suma desorientación, retraso mental, autismo, ansiedad compulsividad obsesiva, epilepsia. También puede ser una mujer mutante con o sin trastorno conductual o retraso mental, acompañado o no de temblor/enfermedad de Parkinson. Hay Xq27, genes en la parte distal del cromosoma frágil dentro de estas condiciones, la síntesis de la proteína FRMP1 se metila y, por lo tanto, se inhibe de forma permanente e irreversible en las neuronas. A la metilación le sigue la incorporación de la proteína MeCp2 con la activación de las enzimas HDAC. Esto elimina los grupos acetilo de las histonas subyacentes, lo que da como resultado modificaciones espaciales de la cromatina en esa región del genoma, y evita la entrada normal de la maquinaria de transcripción.

#### **2.11.2.5.2. Síndrome de Rett / MeCp2patías**

Este es un síndrome que clásicamente se presenta en mujeres, se acompaña de pérdida del uso dirigido de las manos, más estereotipias manuales, comportamiento autista, microcefalia progresiva, encefalopatía progresiva, ataxia, espasticidad, epilepsia, escoliosis, cardiopatía (los síntomas pueden variar, debido a la mutación). Para los hombres, encefalopatía epiléptica grave y autismo, según la variante, los genes ubicados en Xq28.

Los MeCp2 en la región metilada del promotor del gen están altamente integrados en el genoma, como transposones específicos, como elementos nucleares de inserción larga. La estabilidad y regulación de regiones repetitivas (LINEA1), puede activarse durante la embriogénesis en el SNC y, también, puede activarse diferencialmente en diferentes regiones del cerebro.

La alteración estructural o la haploinsuficiencia de MeCp2, Cp2 en las mujeres, o la ausencia total de MeCp2 en los hombres, da como resultado una función alterada de cientos de promotores de genes, lo que da como resultado un daño complejo en el SNC, encefalopatía clínicamente grave

y, en algunos casos, incluso puede ser fatal. El MeCp2 también está asociado con microARN, e influye en los procesos regulatorios en varias regiones del SNC.

#### **2.11.2.5.2.1. Síndrome de Phelan Mcdermid y Condiciones Relacionadas**

SPMcD típico:

Fenotipo estereotáxico más hipotensión neonatal, RGD, discapacidad intelectual, autismo, deterioro del habla, con o sin epilepsia, locus 22q13.3.

El gen SHANK3 está asociado con la formación, maduración y mantenimiento de sinapsis. Produce proteínas de andamiaje. Tiene cinco islas CpG, que dan diferentes sitios de empalme y forman diferentes isoformas. Sus niveles de metilación se asocian con la expresión de diferentes variantes de empalme, lo que permite vincular este fenómeno con una posible relevancia en el autismo. La haploinsuficiencia en el cromosoma 22q13, que carece del gen SHANK3, o su deficiencia debido a mutaciones estructurales en el gen, provoca defectos de sinaptogénesis asociados a errores de metilación. SHANK3 se asocia con lncRNA, específicamente en la corteza cerebral.

#### **2.11.2.5.2.2. Síndrome de Angelman (SA)**

Fenotipo de orientación más discapacidad intelectual, conducta autista, risa desmotivada, ataxia, temblores, torpeza motora, epilepsia, trastornos alimentarios precoces, enfermedad por reflujo gastroesofágico, alteración del sueño. Ubicación 15q11.2 q13. del gen UB3A-.

Como resultado de la pérdida de la función del gen UBE3A impreso (ubiquitina proteína ligasa E3A) se obtiene dicho síndrome. Esta pérdida de función puede deberse a una mutación alélica materna, una delección de 5 a 7 MB de una región cromosómica heredada de la madre, una disomía uniparental paterna en el cromosoma 15 o un defecto de impronta. Las delecciones cromosómicas tienden a causar los síntomas más graves, porque el gen del receptor GABA también se elimina al mismo tiempo. Tanto los defectos de impronta, como los defectos de mutación, se pueden correlacionar con un elevado riesgo de reincidencia dentro de las familias. Por tanto, se sospecha que en la función de UBE3A en las neuronas inhiben la sinaptogénesis y la remodelación sináptica dependiente de la experiencia.

### **2.11.2.5.2.3. Beneficios de Establecer un Diagnóstico Genético**

Este tipo de diagnóstico brinda a los médicos el dar más información a las familias, incluido un panorama sobre el pronóstico y los riesgos que existen en la recurrencia, para así ayudar a identificar, prevenir o tratar afecciones. También ayuda a evitar pruebas que se consideran innecesarias, para la mayoría de los padres son de mucha ayuda, pues a medida que avanza la investigación se vuelven más eficaces. Dentro de los beneficios que menciona la Asociación Americana de Pediatría están:

- Mejorar la precisión del asesoramiento brindado a pacientes y familias.
- Pronóstico o curso clínico esperado.
- Riesgo de recurrencia para la familia y el individuo afectado.
- Proporcionar apoyo familiar para condiciones específicas.
- Mejorar los resultados psicosociales para los pacientes y sus familias (por ejemplo, conocimiento y sentido de empoderamiento, calidad de vida de los padres).
- Prevenir la morbilidad y tratar las condiciones médicas asociadas al genotipo.
- Condiciones o anomalías que probablemente estén presentes en el momento del diagnóstico.
- Condiciones que pueden desarrollarse más adelante.
- Refinar las opciones de tratamiento.
- Evitar intervenciones terapéuticas que puedan estar basadas en teorías etiológicas infundadas.
- Evitar tratamientos ineficaces o potencialmente dañinos.
- Proporcionar acceso a tratamientos emergentes específicos de etiología.
- Facilitar la adquisición de los servicios necesarios y el acceso a los protocolos de tratamiento de investigación.
- Evitar pruebas de diagnóstico adicionales, que pueden ser innecesarias, costosas y/o incómodas.

### **2.11.3. Factores Ambientales**

#### **2.11.3.1. Tóxicos**

Entre los trastornos asociados al consumo de bebidas alcohólicas, se menciona el Trastorno del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF), se considera un fenotipo indicativo, que se puede acompañar de micoencefalopatía o no; a su vez, se puede presentar con o sin retraso mental, con o sin comportamiento autista, con o sin trastorno de déficit atencional con hiperactividad<sup>36</sup>.

El consumo de bebidas alcohólicas (etanol) varió de uno a tres por 1 000 nacidos vivos. Se estima que se detecta en el 5-10% de individuos expuestos. Algunos de los efectos se deben a la dosis, la duración y el tiempo de exposición, el potencial de desnutrición materna y factores como ADH/ALDH que controlan sus efectos adversos. Está genéticamente relacionado y puede tener efectos mejorados<sup>36</sup>.

Su patogenicidad está asociada a alteraciones en el patrón normal de metilación del ADN, ya que afecta el metabolismo del ácido fólico y reduce su biodisponibilidad al disminuir la SAM. Los ratones expuestos al alcohol mostraron una acetilación alterada de histonas específicas (H3-H4) en el cerebro, lo que provocó una disminución de la transcripción del ADN subyacente. El ARN no codificante también se ve afectado, y se han observado profundas modificaciones intracelulares que inducen cambios, que finalmente conducen a la apoptosis neuronal. Modelos animales también han demostrado que la exposición al alcohol altera la estructura y la actividad de la cromatina<sup>36</sup>. En otras palabras, el etanol puede afectar todos los mecanismos epigenéticos.

#### **2.11.3.2. Síndrome De Ácido Valproico Fetal.**

Este tipo de síndrome se presenta como un fenotipo de orientación, que puede estar asociado o no a discapacidad intelectual, puede relacionarse también con el autismo, el trastorno de déficit atencional con hiperactividad, la discapacidad de aprendizaje, el defecto del tubo neural, o con algún tipo de defecto cardíaco congénito<sup>36</sup>.

El ácido valproico es un inhibidor de la histona desacetilasa y un inhibidor negativo de la expresión génica, mientras que aumenta los niveles de GABA en el cerebro al inhibir el catabolismo y, por lo tanto, es un modulador epigenético por definición<sup>36</sup>.

### **2.11.3.3. Cannabis**

#### **Trastornos del neurodesarrollo:**

Los trastornos del neurodesarrollo se han relacionado con algunos compuestos activos del cannabis, como el THC y el CBD, ya que se ha demostrado que pueden reducir la concentración de espermatozoides, así como alterar directamente los patrones de metilación del ADN paterno. También, por otro lado, se ha demostrado que es capaz de regular y afectar el neurodesarrollo de la descendencia<sup>36</sup>.

#### **2.11.3.4. Estrés crónico, falta de apego, abuso infantil**

En cuanto al estrés materno crónico durante el embarazo, altera los patrones de metilación del ADN fetal en regiones específicas del sistema nervioso central, como el hipotálamo, y se asocia con cambios estructurales, como la amígdala, que pueden conducir a trastornos del neurodesarrollo. Numerosos estudios relacionados con la negligencia materna, el abuso infantil y el estrés en la primera infancia afectan específicamente los patrones de metilación en las regiones del SNC<sup>36</sup>.

Por otro lado, ha habido esfuerzos en los últimos años por explicar los fundamentos neurobiológicos del TEA; en personas con TEA se reportan alteraciones en el crecimiento del cerebro, que se desarrollan en el período perinatal y a lo largo de la vida, y perseveran. Además, hay consciencia de que se ha detallado que los niveles elevados de serotonina en los niños con TEA modifican la actividad cerebral; hay cambios, según otros estudios, específicamente en el número, en el cerebelo también la forma y el tamaño de las células de Purkinje, que sugieren un trastorno en el desarrollo de la relación sináptica<sup>36</sup>.

Estudios de neuroimagen basados en resonancia magnética, exhiben un aumento de volumen, cambios en la corteza cerebral y en el cerebro el cerebro límbico; también hay conclusiones de niveles del sistema inmunológico con baja actividad e inmunoglobulina A, sistema del complemento que funciona mal<sup>36</sup>.

Desde el punto de vista psicológico, la teoría ambiental-emocional de la conducta psicógena se centra en ofrecer un marco desde el que entender el autismo en una posición analítica, un componente del concepto del autismo inducido es un resultado de los primeros lazos entre madres

e hijos; este método asume que el niño nació con autismo. Es posiblemente un niño con desarrollo típico, y eso según los estándares de crianza inadecuada, aparecen los síntomas y, afortunadamente, esta teoría no está respaldada por ningún dato<sup>29</sup>.

En las teorías psicológicas contemporáneas, y que se han aplicado para describir el problema, Kanner describe la teoría socioafectiva expuesta por Hobson (1989), quien luego lo repitió, explica que a las personas autistas les faltan elementos constitutivos que se requieren comprometerse emocionalmente, tanto consigo mismo como con las demás personas, permitiendo la configuración del propio mundo y con otros, común". Esto invoca la falta de reconocimiento como resultado de sentimientos, pensamientos individuales de los demás y una perturbación grave en la capacidad de sentimiento y pensamiento abstracto, contemplan simbólicamente, describen la teoría cognitiva y las deficiencias en la cognición responsable de una alteración y del desarrollo infantil, es posible atribuir y simular el juego en los estados de ánimo que son relevantes para los demás (meta representacional)<sup>29</sup>.

Problemas con la teoría cognitivo-afectiva, inicio social y de comunicación: se descubre que hay un déficit afectivo primario, pariente cercano de un déficit cognitivo, como afirma Mundy, quien explica por qué la evaluación es difícil en el estado de ánimo y los sentimientos entre el resto<sup>29</sup>.

Existe una fuerte correlación entre el autismo y otros trastornos, junto con otras condiciones clínicas y médicas, por ejemplo, anomalías cromosómicas, rubéola materna, daño cerebral temprano y convulsiones. Acerca de las convulsiones en niños, entre otros asuntos, la obra en los campos de la neuropsicología y la epidemiología ha demostrado la estrecha conexión entre el autismo y una conexión clara entre el retraso cognitivo y, ocasionalmente, con problemas fisiológicos; todos estos datos apoyan la teoría del autismo como una anormalidad en el cerebro definido<sup>29</sup>.

Los estudios efectuados con personas con autismo, a partir de tareas experimentales, apuntan a que presentan dificultades en este ámbito. Sin embargo, algunas personas con niveles cognitivos altos pueden llegar a superar las tareas experimentales, pero continúan teniendo problemas en aquellas tareas más naturales. Entre las tareas experimentales más empleadas en la investigación, se encuentran aquellas que permiten evaluar las creencias falsas de primer orden de un personaje

a partir de un cambio de localización de un objeto. La tarea por excelencia es la de Sally y Ann, donde se muestran dos personajes y uno de ellos tiene un objeto (por ejemplo, una pelota). El personaje guarda la pelota en un lugar concreto en presencia del otro, como por ejemplo en una cesta. A continuación, el personaje se va de la escena y durante su ausencia, el otro cambia la ubicación del objeto y lo guarda en otra cesta. Después, el personaje vuelve a entrar y se le pide al sujeto que indique dónde cree que irá primero a buscar el objeto<sup>29</sup>.

En el 2021, Popow et al.<sup>36</sup> realizan una revisión sistemática, en la cual concluyen que existen varios trastornos comórbidos relevantes que pueden estar o no presentes en niños, quienes han sido diagnosticados con TEA, detallados en la siguiente tabla:

**Tabla 2. Trastornos comórbidos relevantes en los trastornos del espectro autista**

Trastornos / co-morbilidades	Desarrollo normotípico %	Trastornos del espectro autista %
Trastornos por ansiedad	20 - 40	11 - 84
Trastornos de procesamiento sensorial	7,5 - 15	>75
Trastornos de sueño	22 - 32	40 - 80
Trastorno por déficit atencional	5 - 7	30 - 75
Trastorno oposicionista desafiante		30 - 90
Discapacidad intelectual	2 - 3	25 - 70
Trastorno obsesivo compulsivo	2,5	8 - 37
Epilepsia	1 - 3	20 - 34
Depresión / Trastorno bipolar	2 - 3	11 - 20
Trastorno de tic	1 - 2	9 - 20
Trastorno de procesamiento auditivo central	2 - 5	??

Fuente: Popow et al.<sup>36</sup>, 2021.

## **2.12. Intervención Temprana en el TEA**

La intervención temprana es un término que históricamente se ha utilizado para describir un conjunto de iniciativas, creadas para apoyar el desarrollo de niños pequeños con discapacidades o en entornos que comprometen el desarrollo infantil saludable. Abarca todo, desde brindar asistencia y servicios adecuados hasta mantener un control y una reevaluación activos a lo largo del desarrollo del niño y su familia<sup>37</sup>.

La intervención temprana efectiva implica involucrarse con la familia del niño, así como con el sistema de cuidado del niño y la adolescencia. La creencia en la responsabilidad social, en el cuidado y protección de los niños pequeños, en el compromiso con las necesidades especiales de los niños con discapacidad crónica, o que crecen en contextos de extrema pobreza, y en la idea de que la prevención es preferible al tratamiento y la intervención temprana es preferible al remedio tardío, han sido temas persistentes en los Estados Unidos de América con respecto a la intervención en la primera infancia, desde la década de 1960<sup>37</sup>.

La Asociación Navarra de Autismo da la definición de intervención; en el 2021, menciona que es el desarrollo temprano la clave para las personas con TEA, y es de suma importancia proporcionarles un futuro a largo plazo, en el que se realice su potencial, ignorando sus limitaciones y desmitificando el desorden. Además, dice que se pongan a trabajar. Se ha demostrado que puede potenciar la relación con estos niños en sus primeros años de vida, la mayoría de las veces el pronóstico mucho más alentador; por ello, es bien conocido un amplio abanico de programas de intervención y sus manifestaciones, donde TEA tenía como objetivo desarrollar la personalidad única de cada niño y apoyarlos. crecer autosuficientemente<sup>37</sup>.

Como bien se menciona anteriormente, esto se estudia desde hace varios años, con la finalidad de que cada vez más pacientes reciban ayuda precoz. Existen diferentes investigaciones realizadas con niños y niñas que indican que intervenir de manera temprana es positivo. En un metaestudio reciente del 2019, se tomaron en cuenta un total de 1 713 participantes afectados de TEA, realizado con 33 estudios, la edad media de estos periodos fue de 37,4 meses y el 81.1% hombres, avala esta afirmación, demostrando en sus resultados cuán efectiva llega a ser la intervención temprana. Enfocados en puntos específicos, como lo son el área cognitiva, lenguaje, social y por último el

comportamiento adaptativo, los resultados del estudio concluyen ganancias, en todos los dominios, de aquellos participantes que recibieron intervención temprana.

Por ello, los autores, apuntan a la necesidad de utilizar pruebas estandarizadas y específicas para una correcta elaboración de la intervención más eficaz, de manera temprana, para cada perfil de persona con TEA<sup>37</sup>. Al volver a la noción de plasticidad, se puede inferir esto: es la estructura neuronal que está presente en el cerebro del bebé en desarrollo durante los primeros años de vida.

Para promover el desarrollo de los niños, es primordial considerar las intervenciones que se utilizarán de TEA y sus familias. La Sociedad Argentina de Pediatría menciona que, debido al crecimiento continuo, eso se ha mencionado en artículos publicados en el 2016, y la primera infancia (0-5 años), así como el desarrollo del sistema nervioso<sup>38</sup>. La persona se vuelve muy receptiva por la gran plasticidad neuronal que ofrece, sensible tanto a las influencias externas como a las intervenciones terapéuticas<sup>37</sup>.

Por lo tanto, las intervenciones tempranas son extremadamente importantes, valiosas, y deben estar centradas en el niño y su entorno, teniendo en cuenta múltiples factores dimensiones que incluyen el autismo y su complejidad, sin excluir ninguno de la individualidad de una persona, sus preferencias y sus intereses<sup>38</sup>.

Tener problemas para actuar consistentemente en respuesta a estímulos o generalizar el comportamiento, determinado en numerosas ocasiones, es lo que implica la intervención en pacientes con TEA, uno mayor en comparación con los pacientes sin este trastorno. Los programas se utilizan como resultado, los niños con TEA deben recibir una intervención temprana que tenga en cuenta este rasgo; los programas de intervención temprana se elaboran teniendo en cuenta una variedad de contextos, sin prescripción del tiempo necesario para ver mejoras en esta dificultad es considerable<sup>38</sup>.

La edad promedio de los pacientes en el momento del diagnóstico del TEA suele ser de 3 a 4 años, no de 18 meses, 9 o 10. Dada la tasa acelerada de desarrollo cerebral que tiene lugar entre el nacimiento y los 3 o 4 años, esta edad tardía de detección representa una oportunidad perdida. Hay muchas preguntas sin respuesta, a pesar de lo atractiva que es la idea de la detección y el tratamiento tempranos de los TEA. Los problemas fundamentales relacionados con la estabilidad

del diagnóstico temprano, la edad de inicio de los síntomas clínicos y la superposición de los síntomas clínicos tempranos entre los TEA y otros trastornos, como el retraso del lenguaje o el retraso del desarrollo global, siguen sin respuesta. Debido a la incertidumbre con respecto a los beneficios y desventajas relativos de la detección y detección temprana, el Grupo de trabajo de servicios preventivos de EE. UU. no apoyó la detección temprana generalizada de ASD en un informe anterior. El desarrollo de un niño pequeño es particularmente excepcional durante los meses previos a su cumpleaños. Los niños pequeños están empezando a aprender a caminar, los niños de 13 meses están diciendo sus primeras palabras y los niños de 14 meses están participando en una variedad de conductas de atención social conjunta, como señalar y mostrar objetos a otros para compartir la atención social, enfocar. La etapa de niño pequeño es también la edad más temprana en la que se puede identificar el TEA y se puede iniciar el tratamiento<sup>39</sup>.

El análisis conductual aplicado (ABA) es una terapia conductual bien conocida para personas con TEA. El propósito de este tratamiento es mejorar una variedad de habilidades, al promover los comportamientos deseados y desalentar los indeseables. El progreso es monitoreado y medido<sup>39</sup>.

Dos estilos de enseñanza que usan el ABA son la enseñanza de tareas discriminadas (DTT, por sus siglas en inglés) y el tratamiento de respuesta fundamental (PRT, por sus siglas en inglés)<sup>39</sup>. De esta forma, la detección precoz permite la incorporación a los diferentes tratamientos adaptados al desarrollo del niño para quienes la presentan y sus familias. Asegurarse de que las personas con autismo y sus familias reciban el apoyo y la orientación adecuados es el objetivo de una evaluación diagnóstica de autismo. La población infantil en riesgo se puede encontrar en la atención primaria mediante el uso de la vigilancia de rutina, el juicio clínico y la detección del desarrollo y el comportamiento. Algunos de los síntomas que las familias, las instituciones educativas y los profesionales médicos identifican como signos de alarma incluyen dificultad para comunicarse, lenguaje atípico, retraso en el desarrollo global, retraso en la socialización, dificultad con la rutina y/ o comportamientos desafiantes o rígidos<sup>39</sup>.

Los niños deben ser derivados a un especialista para una evaluación exhaustiva y para observar algún signo de detección o sospecha, para determinar el diagnóstico. Con el fin de evaluar los síntomas centrales, el deterioro funcional, la gravedad del caso y las condiciones comórbidas, un

diagnóstico preciso y apropiado con frecuencia requiere el aporte de múltiples disciplinas. Por lo tanto, el proceso de diagnóstico debe examinar minuciosamente la historia del desarrollo, el funcionamiento cognitivo y lingüístico, la historia social y familiar y cualquier posible mecanismo genético subyacente, además de la evaluación de los síntomas. Para encontrar cualquier problema de neurodesarrollo, físico o sensorial, también se requiere un examen clínico. A la evaluación multidisciplinaria se incorporan pruebas auxiliares, como son las pruebas sensoriales y motrices realizadas por terapia ocupacional, las pruebas psicológicas llevadas a cabo por psicología y las pruebas de lenguaje realizadas por logopedia, entre otras<sup>39</sup>.

### **2.12.1. Desarrollo y Enfoques**

Las tareas discriminadas están basadas en instrucciones, de las pautas a seguir para el aprendizaje de un comportamiento típico y acorde con su edad. El método se basa en ir aumentando la complejidad de las tareas paulatinamente, se dividen en sus partes más simples, siendo recompensados si el resultado obtenido es el esperado. En cuanto a los resultados no esperados o no deseados, son ignorados<sup>27</sup>.

El tratamiento de respuesta ABA se hace en un entorno natural, en lugar de uno de atención médica. La finalidad de este tipo de tratamiento es aumentar “destrezas fundamentales” que ayudarán a la persona a aprender muchas otras destrezas. Un ejemplo de una destreza es iniciar la comunicación con otras personas<sup>27</sup>.

La orientación de desarrollo pone su enfoque en optimizar una gama limitada de habilidades de desarrollo interconectadas, como el lenguaje o las habilidades motoras, o una gama más amplia de habilidades de desarrollo específicas, como las habilidades físicas. Estos métodos se combinan frecuentemente con métodos conductuales y de los cuales hacen referencia Hyman et al., en su estudio de 2020<sup>27</sup>. La terapia del habla y el lenguaje es la terapia de desarrollo utilizada con más frecuencia para los pacientes con TEA. Las habilidades de comprensión y comunicación de una persona se pueden mejorar con la terapia del habla y el lenguaje. Algunas personas con TEA utilizan la comunicación verbal.

Otros pueden usar palabras escritas, señales con las manos, señales visuales o un dispositivo electrónico para comunicarse. Las habilidades que permiten a una persona vivir de la manera más

independiente posible se enseñan en terapia ocupacional. Estas habilidades incluyen vestirse, alimentarse, bañarse e interactuar con los demás. Además, la terapia ocupacional puede consistir en:

- La terapia para la integración sensorial puede ayudar a las personas a apoyar de manera más adecuada a los estímulos sensoriales, que pueden ser restrictivos o abrumadores.
- La fisioterapia puede ayudar en el desarrollo de habilidades motoras, como pequeños movimientos de los dedos o grandes movimientos del tronco y del cuerpo.

Basado en las teorías del análisis de comportamiento aplicado, el Modelo Denver de comienzo temprano (ESDM) es una estrategia de desarrollo completa. Desde los 12 hasta los 48 meses lo pueden usar los niños. Para mejorar las habilidades lingüísticas, sociales y de aprendizaje, los padres y los terapeutas utilizan el juego, las interacciones sociales y la atención compartida en entornos naturales<sup>27</sup>.

### **2.12.2. Enfoque Educativo**

El aula es donde se dan las intervenciones educativas. La Enseñanza y tratamiento de niños con autismo y trastornos de la comunicación relacionados (TEACCH) es un tipo particular de estrategia educativa. La base del método TEACCH es la noción de que el aprendizaje visual y la consistencia son las claves para ayudar a las personas autistas a alcanzar su máximo potencial. Ofrece a los maestros formas de modificar el diseño del aula y mejorar los resultados académicos y de otro tipo. Los horarios diarios, por ejemplo, se pueden escribir o ilustrar y mostrar. Se pueden configurar los perímetros de las estaciones de aprendizaje. Se pueden usar señales visuales o demostraciones prácticas, además de las instrucciones verbales<sup>27</sup>.

### **2.12.3. Enfoque Interpersonal**

El desarrollo de habilidades sociales y la formación de conexiones emocionales son los principales objetivos de las terapias interpersonales. Algunas de estas estrategias involucran la participación de los padres o mentores. El modelo " Floortime", que se basa en el desarrollo, las

diferencias individuales y las relaciones, alienta a los padres y terapeutas a perseguir los intereses de sus hijos para aumentar las oportunidades de comunicación<sup>27</sup>.

Las actividades que aumentan la motivación, el interés y la capacidad de participar en interacciones sociales grupales son parte del modelo de Intervención de desarrollo de relaciones (RDI). Las historias sociales dan explicaciones sencillas de lo que se puede anticipar en situaciones sociales. Las personas con TEA tienen la oportunidad de practicar habilidades sociales en un entorno estructurado, gracias a los grupos de habilidades sociales<sup>27</sup>.

#### **2.12.4. Enfoque Medicamentoso**

Los principales signos y síntomas del TEA no se controlan con medicamentos. Los síntomas concurrentes se tratan con algunos medicamentos que pueden mejorar el funcionamiento de los pacientes con TEA. Por ejemplo, podrían apoyar el manejo del exceso de energía, la falta de concentración o comportamientos autolesivos, como golpearse la cabeza o morderse las manos. Además, los medicamentos pueden ayudar con condiciones médicas concurrentes como convulsiones, problemas para dormir, problemas estomacales o gastrointestinales, así como condiciones psicológicas como ansiedad o depresión<sup>27</sup>.

Al considerar el uso de medicamentos, es necesario trabajar con un médico que tenga experiencia en el tratamiento de pacientes con TEA. Tanto los medicamentos recetados como los de venta libre se incluyen en esta categoría. Para asegurarse de que los efectos secundarios de un medicamento no superen sus beneficios, los pacientes, las familias y los médicos deben colaborar para realizar un seguimiento del progreso y las respuestas<sup>27</sup>.

#### **2.12.5. Enfoque Psicológico**

Para controlar su ansiedad, depresión y otros problemas de salud mental, las personas con TEA pueden beneficiarse de las intervenciones psicológicas. El objetivo de la Terapia Cognitiva Conductual (TCC), una estrategia psicológica, es comprender cómo se conectan los pensamientos, los sentimientos y los comportamientos. En este tipo de terapia, el terapeuta y el paciente colaboran para establecer metas antes de intentar alterar la perspectiva del paciente sobre una situación, para alterar su respuesta a ella<sup>27</sup>.

### **2.13. Impacto en la Familia**

Además, se deben considerar las influencias sociales y familiares. al evaluar a una persona con TEA. Su estabilidad se ve obstaculizada, como se ha visto anteriormente, por los cambios en curso. Por lo tanto, se debe trabajar no solo con el niño sino también con aquellos que están cerca de él. Hay muchos recursos disponibles para ayudar a las familias a mantenerse informadas, o actuar cuando se encuentran con esta situación por primera vez, y se destaca en la Comunidad Valenciana la Guía para las familias sobre el trastorno del espectro autista<sup>40</sup>.

El diagnóstico de TEA tiene un impacto tanto en la dinámica individual como familiar, ya que el diagnóstico implica cambios significativos en el funcionamiento o forma de vida (tanto económica como social) de los miembros de la familia. Puede aparecer repentinamente, dando como resultado cambios en las reglas y lugares, resurgimiento de conflictos no resueltos, aumento de la tensión entre los miembros de la familia, problemas con la convivencia conyugal o familiar, comportamiento en el cual se evidencia falta de apoyo por parte de un miembro de la familia, falta de intimidad, falta de espacio, agotamiento emocional y gasto financiero excesivo. La frustración, el estrés y la ansiedad, entre otras emociones, pueden acompañar estos eventos<sup>40</sup>.

Por otro lado, otros miembros de la familia, en este caso, los hermanos, también pueden verse afectados porque, si pasan más tiempo con su hermano y comienzan a sentirse abandonados, pueden desarrollar sentimientos encontrados hacia sus padres. Además, pueden exhibir baja autoestima, independencia temprana, vergüenza hacia su hermano y limitaciones en las relaciones interpersonales; incluso pueden creer que sus padres protegen demasiado a su hermano, quien tiene TEA. Es posible que el niño no siempre comprenda la complejidad de la situación hasta que sea mayor, dependiendo de la edad del hermano<sup>41</sup>.

En cuanto al impacto sociofamiliar, que uno de los cuidadores principales debe reducir las horas de trabajo y, con frecuencia, dejar su trabajo de forma permanente. Esto sucede como resultado de tener que manejar las obligaciones diarias de su hijo. Es importante señalar que no todas las circunstancias son iguales; se conocen casos en los que el desempeño laboral de la madre o del padre tiende a decaer debido al intenso cansancio físico y emocional que conlleva el cuidado de un hijo, desembocando frecuentemente en el síndrome del cuidador<sup>41</sup>.

También hay consecuencias a nivel económico, como consecuencia del desgaste económico que suponen los gastos de desplazamiento (desde otras ciudades), asistir a distintas consultas (especialistas), recibir tratamiento farmacológico y recibir terapia de estimulación. Otros factores afectados incluyen las relaciones sociales (con amigos u otros miembros de la familia), porque hay una disminución de estas. Con frecuencia, esto sucede como resultado del proceso de exclusión de involucrar a los padres de niños con autismo en los distintos planes recreativos, ya que en ocasiones afirman que los niños están inquietos y otros pueden interpretarlo de manera incómoda o molesta. No obstante, debido a que cada familia es diferente, esta experiencia se puede vivir de diversos modos. Si bien una familia puede adaptarse rápidamente, otra puede requerir más tiempo. En la misma línea, la madre es uno de los miembros de la familia más impactados porque, con frecuencia, es ella quien está la mayor parte del tiempo al cuidado del niño o la niña<sup>41</sup>.

Desde este punto de vista, se torna de vital importancia analizar el rol que tienen los padres sobre la crianza, en su habilidad para un adecuado acompañamiento, pero sobre todo efectivo, lo cual se logra optimizar con una intervención oportuna, brindando herramientas dirigidas estrictamente a los padres, quienes deben aprender a sobrellevar el estrés, la frustración, e incluso depresiones ocasionadas por las situaciones a las que se deben enfrentar día con día<sup>40</sup>.

Un estudio de 2019 evaluó la severidad de los síntomas de ansiedad y depresión en los padres y la relación con la sintomatología conductual del niño con TEA, donde la circunstancia de la presencia de la figura paterna en el hogar resultó ser un amortiguador frente a estos síntomas, descendiendo hasta un 95% de probabilidad de aparición de estos síntomas. Por ende, es indispensable valorar y analizar la manera en que los cuidados de los hijos con TEA se reparten las tareas y cómo esta división puede afectar a la salud mental. No obstante, la sintomatología y problemas de conducta de los niños con TEA y la depresión han de ser consideradas en conjunción con circunstancias de la pareja y su relación conyugal, más allá de un mero reparto de tareas<sup>41</sup>.

#### **2.14. Trastorno de Espectro Autista en la Atención primaria**

Inicialmente, los servicios de atención primaria son donde se utilizan estas herramientas, para evaluar el control del desarrollo y aplicar el tamizaje, las madres y los padres traen a sus hijos para hacer las citas médicas y ponerse las vacunas necesarias. El particular de enfermería se encuentra aquí, para utilizar las pruebas de valoración, la pediatría es primordial, junto con la atención

médica, en la detección que esté fácilmente disponible y que esté respaldada por conocimientos previos sobre los TEA. Para ello, lo primero es tener las sospechas o señales de advertencia que deberán ser evaluadas por expertos para tomar medidas, quienes se encargan de dar las opciones de derivación pertinentes a los restantes especialistas, a quienes les corresponde evaluar y emitir un diagnóstico mucho más preciso<sup>42</sup>.

Estas enfermedades representan un callejón sin salida de diagnóstico y pronóstico. Es difícil hacer un diagnóstico de confirmación, pero un diagnóstico de exclusión es más simple. De acuerdo con los criterios diagnósticos y las categorías clínicas que componen el PDD, es más sencillo diagnosticar qué no es un trastorno del espectro autista y más difícil confirmar qué es. El método factual para diagnosticar TEA no especificado no es aceptable desde un punto de vista científico, es un diagnóstico muy vago que se ha convertido en un desastre<sup>42</sup>.

Conocer el número de niños afectados, si la tasa ha aumentado y en qué medida, o si lo ha hecho, como sugiere, son piezas de información cruciales. El aumento y el diagnóstico se basan en cambios en los criterios de diagnóstico y el comportamiento de diagnóstico profesional. Para abordar este síndrome, primero se deben aceptar los datos presentados en publicaciones de revistas científicas y luego construir una lectura crítica sólida en torno a ellos<sup>42</sup>.

Saber conducir a las personas hacia un estudio práctico, multidisciplinario, es la tarea inmediata; esta selección parece ser la mejor. Para evitar dudas y otras angustias, lo ideal sería que fuera completo, rápido y ágil<sup>42</sup>.

Es un problema, al igual que otras enfermedades mentales o impedimentos físicos, la estigmatización que puede conducir a una mala salud, y puede empeorar por el hecho de que el trastorno es inapreciable, socialmente desconocido o subestimado por las instituciones y el público en general. Las unidades familiares sufren y expresan sentimientos de exclusión, invisibilidad e ignorancia de lo que es la sociedad en su conjunto con respecto al TEA<sup>42</sup>.

Es un desafío detectar el TEA, debido a la variedad de manifestaciones clínicas en las que pueden ocurrir síntomas precoces compatibles con los trastornos mencionados, lo que provoca un retraso en su aparición; antes de la edad de 3 años, el diagnóstico con frecuencia no se verifica.

Esto es fomentado por una garantía, desconocimiento del tema en los campos médico y educativo, se ha pensado históricamente<sup>42</sup>.

### **2.15. Guías de Práctica Clínica**

Con la guía de las prácticas clínicas o los protocolos de diagnóstico, los pacientes reciben un nuevo rol por parte del médico en el momento de la toma de decisiones, y se les da el potencial para tomar decisiones más informadas y activas sobre asuntos relacionados con su salud, discutir directamente acerca de su salud con el profesional médico.

Desde el año 2009, se publica la Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria, en España<sup>43</sup>, la cual toca 12 puntos distintos en forma de cuestionario, e incluye: Definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones, Criterios diagnósticos, Detección precoz, Estrategias de manejo de sospecha de TEA en atención primaria, Aspectos a tener en cuenta al proporcionar información a los padres, Estrategias para el seguimiento de niños con TEA en Atención Primaria<sup>43</sup>.

Dentro de la guía se mencionan recomendaciones:

- Dirigidas 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.
- En la detección precoz de niños con TEA como parte del proceso de atención del niño sano, los profesionales sanitarios y educacionales deben discutir regularmente 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.
- 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 el contexto).
- 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.
- Las preocupaciones o alarma de los padres con respecto al desarrollo de sus hijos deben valorarse tanto como la propia presencia de rasgos anormales.
- 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.
- El cribado poblacional para los TEA no está recomendado con los instrumentos desarrollados actualmente, aunque se está investigando la capacidad del M-CHAT y la escala autónoma.
- 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.
- 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.
- 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).

- Los profesionales deberán seguir, de forma exhaustiva, el desarrollo de aquellos hermanos de los niños con TEA, por ser población de riesgo.
- 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.
- Los profesionales deben proporcionar información a los padres sobre lo que es un desarrollo adecuado del niño.
- 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.
- 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 profesionales, quienes 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 a los padres, pero sin alarmarles, haciéndoles conscientes de la importancia de una valoración inmediata.
- 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.
- Ante cualquier sospecha de TEA, se debe ser ágil 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.
- 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.
- Los profesionales deben aceptar y comprender las primeras emociones resultantes del diagnóstico, como parte del proceso de aceptación de la nueva realidad.
- 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.
- Los profesionales deben estar atentos ante los fenómenos de sobrecarga, depresión y estrés del cuidador principal, habitualmente la madre.
- Los profesionales deben ser positivos en los mensajes que se transmiten 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.
- 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.

- 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).
- 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. Ejemplo: para mostrarles el instrumental, los procedimientos y técnicas, la exploración del dolor y otros síntomas.
- Los profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos, para comunicar previamente al niño lo que se le va a hacer, y emplear 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:
  1. Coordinarse con los padres para que estos anticipen la consulta al niño.
  2. Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si está llena con otros pacientes.
  3. Confiar en el criterio de manejo de los padres.
  4. Procurar recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo.
  5. 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

- 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 (ejemplo: jarabes en vez de comprimidos).
- Los profesionales deberán vigilar el estado nutricional de los niños con TEA, recomendando suplementos dietéticos si fuera necesario, o incluso derivando.
- 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 la 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.
- 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.

- 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.
- Los profesionales de atención primaria deben vigilar la presencia de trastornos del sueño.
- Los profesionales deberán informar a los padres que no existe evidencia de que los TEA estén relacionados con trastornos digestivos.
- Los profesionales deberán informar a los padres que actualmente no existe evidencia de la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6, más magnesio, ácidos grasos Omega-3, dimetilglicina, oxígeno hiperbárico y musicoterapia, para el tratamiento específico de los TEA.
- Los profesionales deberán informar a los padres que actualmente no existe evidencia de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia.
- Los profesionales deben informar a los padres 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 solo aquellas intervenciones recomendadas por los profesionales.

En el año 2011, en Chile, el Ministerio de Salud<sup>44</sup> publica la guía de práctica clínica de detección y diagnóstico oportuno de los trastornos del espectro autista (TEA), la cual da una serie de recomendaciones para un correcto abordaje en la atención primaria, entre las que se mencionan:

- La sospecha de TEA surge prioritariamente de la consulta pediátrica espontánea realizada por los padres o tutores o bien en el control sano a partir de la evaluación del DSPM.

- El retraso en las áreas de Lenguaje y desarrollo social en el EEDP (0 a 2) y el retraso en el área de Lenguaje en el TEPSI (2 a 5 años), en la evaluación del DPSM, son motivo para que el profesional de APS o pediatra aplique la pauta de cotejo de señales de alerta de TEA.
- El retraso en las áreas de Lenguaje y desarrollo social en el EEDP (a los 8 meses, 18 meses y sus repeticiones) y el retraso en el área de Lenguaje en el TEPSI (a los 36 meses y sus repeticiones), en la evaluación del DPSM, son motivo para que el profesional de APS o pediatra aplique la pauta de cotejo de señales de alerta de TEA.
- En los niños/as, cuya edad fluctúa entre los 0 y 16 meses de edad, la presencia de la señal de alerta obligatoria, correspondiente a su rango etario en la pauta de cotejo de señales de alerta de TEA, más una o más de una de las señales de precaución correspondientes a su rango etario o al anterior, será motivo de derivación inmediata a la etapa de confirmación diagnóstica.
- En los niños/as, cuya edad fluctúa entre los 16 y 30 meses de edad, la presencia de la señal de alerta obligatoria correspondiente a su rango etario en la pauta de cotejo de señales de Alerta de TEA, más una o más de una de las señales de precaución correspondientes a su rango etario o al anterior, será motivo de derivación inmediata al período de vigilancia.
- En el período de vigilancia se realiza un cribado de mayor especificidad para el cual se debe aplicar el instrumento M-CHAT/ES en dos ocasiones, con un intervalo de 30 días entre cada aplicación. El resultado positivo para sospecha de TEA en ambas aplicaciones es motivo para derivación inmediata a la etapa de confirmación diagnóstica.
- Los niños que son hermanos y con mayor motivo si son gemelos de niños con TEA, deben ser vigilados de forma prioritaria en su desarrollo mediante la aplicación, en

todos sus controles de seguimiento del DPSM, de la pauta de cotejo de señales de alerta de TEA.

- En la evaluación para confirmación diagnóstica, debe haber al menos dos consultas médicas en un periodo no superior a un mes. La primera es para la recepción del caso, y la segunda la devolución de la información obtenida en el proceso (diagnóstico y orientaciones).
- El proceso inicial de diagnóstico en TEA se inicia con la aplicación, por parte del médico coordinador del equipo, del instrumento semiestructurado “Anamnesis para trastornos del espectro autista”.
- La evaluación para confirmación diagnóstica es clínica y multidisciplinaria. En ella participan especialistas entrenados específicamente en el ámbito de los TEA como fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo y kinesiólogo.
- Si lo requiere el caso, con base en el juicio clínico y en los antecedentes recopilados en la Anamnesis para confirmación diagnóstica de TEA, pueden aplicarse exámenes clínicos según área (Electroencefalograma, Resonancia nuclear magnética, pruebas metabólicas, cariograma, exámenes auditivos, entre otros) para búsqueda de alteraciones de base orgánica y/o comorbilidades.
- Para efectos del proceso de confirmación diagnóstica y el diagnóstico diferencial, deben seguirse los criterios diagnósticos que están establecidos tanto en el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, texto revisado (DSM I - TR), así como en la Clasificación internacional de enfermedades (CIE-10, OMS).
- Los controles médicos deben ser cada 2 meses si el niño está bajo medicación con fármacos; en caso contrario, cada 3 o 4 meses.
- Las comorbilidades asociadas a los TEA deben ser abordadas por especialistas con experiencia en estos cuadros, aplicándose los protocolos disponibles para estos efectos.

- El abordaje de un cuadro dentro de los TEA se debe realizar en forma multidisciplinaria, con el fin de mejorar el desempeño y aumentar la autonomía (fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo y kinesiólogo, entre otros).
- Pese a no existir evidencia contundente respecto a resultados favorables para ningún modelo de intervención, se recomienda la interacción de diversos enfoques terapéuticos, del modo de atender a las necesidades individuales de las personas con TEA.

En el año 2012, en México, se publica, gracias al Instituto Mexicano del Seguro Social<sup>45</sup>, una guía para el diagnóstico y tratamiento del trastorno del espectro autista, la cual consiste en crear un recurso a nivel nacional que ayude en la toma de decisiones clínicas de los profesionales en salud, quienes siguen sus pautas basadas en las investigaciones, que conforman el particular médico de los tres niveles de atención en las recomendaciones que se basan en los datos más confiables y tienen como objetivo estandarizarla a nivel nacional:

- Brindar información acerca de los trastornos del espectro autista.
- Identificar la población en riesgo de presentar un trastorno del espectro autista.
- Conocer los criterios clínicos para la detección temprana de los trastornos del espectro autista.
- Favorecer la integración de equipos multidisciplinarios, para la atención del paciente y su familia con trastornos del espectro autista.

Lo anterior es con el fin de mejorar y procurar el bienestar de dicha población.

Al seguir en la misma línea de información, en Colombia se utiliza el Protocolo clínico para el diagnóstico y tratamiento y ruta de atención integral de niños y niñas con trastorno del espectro autista, en el cual se dan las siguientes recomendaciones<sup>46</sup>:

- Se recomienda que el grupo interdisciplinario desarrolle un perfil de las fortalezas, habilidades, deficiencias y necesidades del niño o joven, enmarcados en los núcleos del TEA, comunicación, interacción social, flexibilidad e imaginación, el cual debe utilizarse para la creación del plan de gestión basado en las necesidades, teniendo en cuenta el contexto familiar y educativo (individualización de la condición).
- Se recomienda realizar una evaluación de las condiciones que pueden coexistir con el autismo, como déficit de atención e hiperactividad, epilepsia, depresión, entre otros.
- Se recomienda realizar y resolver preguntas detalladas acerca de preocupaciones de padres o de los cuidadores y del adolescente.
- Se recomienda que el tratamiento sea interdisciplinario; dentro de los profesionales que realicen la atención a la personas con diagnóstico de trastorno del espectro autista se consideran: pediatra, neuropediatra, psiquiatra infantil, psicólogo clínico, profesional con formación en análisis del comportamiento, terapeuta de lenguaje, terapeuta ocupacional y trabajo social.
- El tratamiento farmacológico deberá ser evaluado por el equipo interdisciplinario, de acuerdo con el compromiso clínico y las condiciones coexistentes con el TEA.
- Se recomienda realizar intervención a través de un tratamiento conductual, el cual se debe comunicar al grupo familiar, con el compromiso de participación activa y permanente por parte de él.
- Se recomienda establecer un plan de metas terapéuticas, el tipo de actividades a realizar, lo que determinará el grupo de profesionales, y la frecuencia de las intervenciones.
- Se recomienda que las actividades terapéuticas no superen las ocho horas diarias, y que promuevan la participación en el entorno, que no solo se brinden en ambientes especiales (consultorio).

- Se sugiere que, como parte del tratamiento integral para personas con diagnóstico confirmado de trastorno del espectro autista, se realicen intervenciones enmarcadas en el enfoque de análisis conductual aplicado, entendiendo que ABA no es una técnica, ni un conjunto de técnicas, ni un procedimiento, sino que es enfoque terapéutico.
- Se recomienda que las intervenciones enmarcadas en ABA deben ser dirigidas por profesionales expertos en el área (psicólogos con conocimiento en psicología comportamental durante su formación), con varias horas de supervisión y entrenamiento en estas estrategias. Igualmente, la aplicación de ABA debe ir acompañada del trabajo interdisciplinario de terapeutas del lenguaje, terapeutas ocupacionales, psiquiatras infantiles, neuropediatras, pediatras y trabajadores sociales, de acuerdo con el plan de intervención establecido y la reevaluación de metas alcanzadas.
- Se recomienda establecer el plan terapéutico, el tipo de intervenciones, la frecuencia y los profesionales participantes, de acuerdo con el nivel de compromiso de la persona con diagnóstico confirmado de TEA, sus habilidades, capacidades y el plan de metas.
- Se recomienda realizar proceso de evaluación y reevaluación de metas alcanzadas cada 6 meses, por parte del equipo interdisciplinario, sin interrumpir el ciclo terapéutico en el cual estaban las personas con TEA.
- No se recomienda la valoración de neuropsicología como requisito en el manejo integral de la personas con diagnóstico de TEA. En caso de ser necesaria una valoración por neuropsicología, será el equipo interdisciplinario quien definirá la pertinencia y la solicitud de esta.
- El esquema terapéutico, con los profesionales recomendados, deberá mantenerse cuando se llegue a la edad adulta.

- No se recomienda el uso de métodos coercitivos, como parte de la atención ambulatoria de la persona con TEA.
- No se recomienda el uso de “sombras terapéuticas”, dado que no favorecen el cumplimiento del objetivo de la terapia, la autonomía.
- En caso de personas con compromiso severo, que necesiten acompañamiento superior a las ocho horas recomendadas, y se requiera una intervención individualizada, esta en ningún caso podrá excluir la participación de la familia y limitar la participación en el entorno.
- En caso de requerirse una intervención que supere las ocho horas o requiera un acompañamiento terapéutico como “auxiliares personales”, deberán ser indicadas, planeadas y evaluadas por el equipo interdisciplinario, buscando propiciar la generalización de habilidades en entornos naturales, por lo que debe ser claro el desvanecimiento gradual de los apoyos que utiliza, así como la transferencia a otros cuidadores, buscando siempre alcanzar los objetivos generales de la terapia: mejorar el funcionamiento, promover la autonomía y mejorar la calidad de vida. El uso de “auxiliares personales” son medidas de soporte o servicios de “respiro”, que buscan mejorar la calidad de vida familiar.

Mediante un estudio llevado a cabo en Cuba, en el 2017<sup>47</sup>, se crea una Guía práctica clínica para, por medio de un conjunto de pautas destinadas a mejorar la atención, basado en un análisis exhaustivo de la evidencia y los beneficios para los pacientes. y los peligros de opciones de tratamiento, las GPC se esfuerzan por aminorar la incertidumbre.

Los autores se propusieron crear una guía después de tener en cuenta la información proporcionada anteriormente, que auxilia, a los profesionales de la atención primaria de salud y del sistema educativo, con el diagnóstico temprano de TEA en niños. Como resultado, todos pueden beneficiarse de esta guía -los especialistas involucrados en la identificación temprana y atención de niños con TEA en la APS-, con el fin de mejorar la calidad de la atención a los padres y familiares involucrados, sus familias y sus propias vidas<sup>47</sup>.

Dicha guía consta de 30 páginas, y cuenta con el concepto del trastorno de autismo y el trastorno generalizado del desarrollo cuando se habla de TEA, trastorno desintegrativo infantil, trastorno de Asperger, trastorno de Rett y trastorno especificado, teniendo en cuenta el hecho de que estos caen bajo el título de trastornos generalizados del desarrollo TGD<sup>47</sup>. La mayoría de los niños de esta guía tienen entre 0 y 6 años, niños que también se encuentran dentro del período de vigilancia de atención temprana y tienen TEA. Este período de tiempo excluye a los adultos y a la población adolescente<sup>47</sup>.

En consecuencia, el primero está destinado principalmente a los profesionales del gremio de la Atención Primaria (enfermeras, médicos de familia, pediatras y trabajadores sociales). dado que la información del documento preparado será de utilidad para otros profesionales involucrados en el sector educativo en la detección y tratamiento de los TEA<sup>47</sup>.

En las unidades de atención temprana y servicios sociales, los padres de este manual de nivel de atención también son el público objetivo. Es para este último un recurso que les ayudará a comprender qué son los TEA, el proceso de diagnóstico y el manejo del estrés provocado por la incertidumbre y la ignorancia<sup>47</sup>.

La Sociedad Europea de Psiquiatría del Niño y del Adolescente publica su ensayo titulado Guía práctica para el diagnóstico del autismo<sup>48</sup>, donde brinda una visión general con consejos basados en los hallazgos científicamente respaldados de los instrumentos con respecto al autismo. También la utiliza como base para dar una definición, diagnosticar y señalar los criterios que se utilizan el DSM-V y el CIE-11.

Menciona antecedentes que son claves en la valoración médica y que deberían realizarse, incluyendo:

- Los antecedentes familiares:

Incluyen antecedentes de la familia nuclear y extensa de problemas similares y/o problemas del neurodesarrollo; edad de los padres; existencia de hermanos y hermanas.

- Datos pre y perinatales:

Embarazo y parto; administración materna, anterior al parto, de medicamentos; peso al nacer; puntuaciones APGAR; cribado perinatal de trastornos sensoriales, hormonales y/o metabólicos.

- Historia evolutiva:

Hitos del desarrollo motriz, comunicativo y social; aspectos como el dormir, comer, control de esfínteres; preocupaciones o primeros comportamientos extraños observados por los cuidadores.

- Antecedentes médicos:

Enfermedades médicas y/o genéticas; dificultades auditivas, visuales o sensoriales; problemas neurológicos.

- Datos familiares y psicosociales:

Funcionamiento del niño en el entorno familiar, escolar o social; desafíos encontrados y apoyos aportados; situación de la familia.

- Consultas y tratamientos anteriores:

Resultados de consultas anteriores; revisión de informes; evaluaciones o intervenciones disponibles por parte de los recursos sociales, sanitarios y/o educativos.

Esta guía también incluye recomendaciones para intervenciones a lo largo del ciclo vital, las cuales son<sup>48</sup>:

Durante la primera infancia:

- Prestar asesoramiento práctico a los padres, al personal docente y a todos los adultos significativos, mediante folletos y otros materiales de información (incluidos los sitios web pertinentes) disponibles, en un lenguaje apropiado para su nivel de comprensión y sus características lingüísticas y culturales. Puede animarse a los padres a que difundan el conocimiento adquirido entre las personas que se relacionan con sus hijos.

- Tras una evaluación formal del nivel de desarrollo, hay que aplicar estrategias generales, basadas en las trayectorias típicas del desarrollo infantil, para mejorar el aprendizaje y la adquisición de habilidades.
- Abordar los desafíos sociales, comunicativos y conductuales específicos del autismo, utilizando intervenciones basadas en la investigación. Las sesiones estructuradas individualmente, y las oportunidades naturales a lo largo del día pueden utilizarse para mejorar la atención compartida, la implicación y la comunicación recíproca. Con la ayuda del facilitador clave o gestor del caso, apoyado por otros profesionales relevantes, las estrategias derivadas de una variedad de modelos de intervención pueden ser modificadas y combinadas para desarrollar programas de intervención flexibles y personalizados, que satisfagan las necesidades específicas del niño y su familia.
- Considerar al niño o la niña como un todo. Más allá del autismo, hay un individuo que tiene las mismas necesidades que otros niños. Prestar atención a los aspectos no-autistas de la vida, promoviendo actividades que fomenten el bienestar general, como el dormir bien, la alimentación sana y el ejercicio.
- Reconocer el valor y los esfuerzos de los padres, facilitándoles el acceso a todos los servicios de apoyo pertinentes, y proporcionándoles información sobre las asociaciones locales de autismo que existen actualmente en la mayor parte de Europa.

Luego, en el periodo pre escolar/ escolar:

Independientemente de la ubicación, para todos los niños con necesidades educativas especiales, es posible que sea necesario cambiar el plan de estudios general para adaptarse a las clases en las que están inscritos, adaptarse a los perfiles únicos de aptitudes y desafíos de cada persona. Hay que cambiar las técnicas de instrucción, para que los estudiantes alcancen sus metas académicas previstas. El utilizar técnicas de comunicación aumentativa y usarlas con más frecuencia son dos ejemplos de modificaciones de señales visuales, análisis de tareas y una estructura sólida para el medio ambiente, el tiempo y actividades. Los conocimientos impartidos también deben ser aplicables en años posteriores; este es un requisito en los próximos años, con

un enfoque en la adquisición de habilidades útiles para la vida, y lo que es más importante: se debe apoyar el desarrollo de habilidades sociales para los estudiantes autistas, permitirles integrarse plenamente en la sociedad. Es poco probable, sin ayuda, que los jóvenes con autismo también desarrollen habilidades sociales exitosas con sus compañeros, quienes requerirán asistencia para trabajar, jugar e interactuar con los estudiantes autistas de manera efectiva<sup>48</sup>.

Por otro lado, también da recomendaciones aplicables en la transición a la edad adulta:

La falta de atención ha sido destacada por muchos estudios de seguimiento, independientemente de su nivel de capacidad cognitiva, en las personas con autismo durante el cambio de edad adulta joven a la edad adulta; además, parece que en aquellos con aptitudes superiores. Las posibilidades de recibir ayuda especializada para los trastornos cognitivos son las más bajas; las universidades y colegios que ofrecen educación superior tienen en cuenta sus necesidades individuales, a pesar de que, dependiendo de su formación académica, pueden convertirse en estudiantes de alto rendimiento, pues la carrera se adapta a sus intereses y fortalezas. La falta de apoyo adecuado resulta en incapacidad; el aislamiento puede ser el resultado de equilibrar las demandas académicas y sociales de la universidad, exclusión, así como la aparición de ansiedad y depresión. Sin embargo, con ayuda e inspiración se logra<sup>48</sup>.

En algunos grupos de compañeros, los estudiantes con autismo pueden contribuir de manera positiva al interés; tomar parte activa en las redes sociales; y/ o participar en grupos. El autismo se apoya mutuamente; además, algunas personas forman relaciones y amistades íntimas de esta manera, y numerosas personas pueden beneficiarse de los programas de empleo con apoyo de adultos con autismo, para encontrar un trabajo que valga la pena<sup>48</sup>.

En cuanto a Costa Rica, no cuenta con un protocolo o guía establecida para el diagnóstico, manejo o tratamiento de pacientes con trastorno del espectro autista. Tradicionalmente, durante el programa de control de niño sano de la Caja Costarricense del Seguro Social, lo que se aplica para su valoración es la escala de DENVER; si durante la valoración se detecta alguna alteración, es referido a un segundo nivel de atención, para que sea el especialista en pediatría quien realice una valoración más completa. Sin embargo, al no existir un protocolo de atención, muchos de los pacientes no cuentan con los tamizajes adecuados al momento de la valoración médica.

## **2.16. Tratamiento**

El tratamiento para el trastorno del espectro autista se puede dividir en dos aspectos principales, uno el tratamiento farmacológico, que cabe mencionar no es curativo, sino más bien es un medio para controlar algunos de los síntomas que en ocasiones acompañan al paciente con TEA; y dos, el tratamiento no farmacológico, llevado a cabo por medio de distintas terapias psicológicas. A continuación, se detallarán dichos tipos de tratamientos.

### **2.16.1. Tratamiento Farmacológico**

Autores como Reyes, Pizarro<sup>49</sup>, mencionan, en el 2022, en su artículo, el rol de la terapia farmacología en el trastorno del espectro autista, una serie de medicamentos y sus diferentes usos en cuanto a los principales síntomas que acompañan a este trastorno, tomando en cuenta aquellos que están actualmente en uso y los que por una u otra razón ya no se recomiendan.

Los medicamentos antipsicóticos como la risperidona y el aripiprazol se usan para tratar el comportamiento repetitivo y disruptivo. Un antipsicótico inusual es la risperidona, con resultados positivos para el comportamiento repetitivo<sup>49</sup>. El comportamiento repetitivo ha mejorado temporalmente, según estudios controlados y aleatorios, con una marcada reducción de los síntomas como repetición, agitación e hiperactividad.

**Tabla 3. Síntomas de autismo, comorbilidades y tratamientos farmacológicos**

Síntomas	Drogas disponibles
Síntomas conductuales, reacciones catastróficas, inquietud, autoagresión	antipsicóticos, anticonvulsivantes
Problemas de sociabilidad	oxitocina, D-cicloserina , memantina (experimental)
Trastornos de sueño	melatonina, antipsicóticos, anti-histamínicos,
Trastorno por déficit atencional	atomoxetina, metilfenidato, anfetaminas, desmetilanfetaminas, guanfacina
Tics	antipsicóticos, agonistas $\alpha 2$ , ISRS
Depresión	ISRS, ISRN + antipsicóticos
Trastorno Bipolar	antipsicóticos, litio
Ansiedad y TOC	ISRS (altas dosis), pregabalina
Crisis convulsivas	Ácido valproico, levetiracetam, lamotrigina
Psicosis	Antipsicóticos
Síntomas gastrointestinales	¿Dieta? ¿Probióticos?

Fuente: Popow et al.<sup>36</sup>, 2021. Practitioner’s review: medication for children and adolescents with autism spectrum disorder (ASD) and comorbid conditions.

#### **2.16.1.1. El Aripiprazol**

Antipsicótico atípico, es un agonista parcial de los receptores D2 de la dopamina y 5HT1a de la serotonina y antagonista de los receptores 5HT2a de la serotonina; este medicamento se ha utilizado principalmente en pacientes adolescentes, con resultados positivos en términos de control de síntomas recurrentes, conducta disruptiva y acciones<sup>49</sup>.

Sus efectos negativos incluyen rigidez muscular, aumento de peso, lentitud y falta de sentido; un análogo a la risperidona, el beneficio terapéutico suele ser variable<sup>49</sup>. Se permiten el aripiprazol y la risperidona para el manejo de la agitación en ASD, por la administración de alimentos y medicamentos neurolépticos<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.2. El Haloperidol**

Este tipo de fármaco es un antagonista del receptor de dopamina D2, es un ejemplo durante décadas, y como resultado se obtienen resultados a largo plazo<sup>49</sup>:

- Depresión, irritabilidad y ansiedad.

- Reacciones exageradas, repetición y persistencia al cambio de rutina y la intolerancia.

- Se han hecho tratos con el entorno, la tristeza y la ira.

### **2.16.1.3. Risperidona**

La risperidona, que funciona principalmente como un antagonista de los receptores de dopamina D2 y los receptores serotoninérgicos 5-HT<sub>2</sub>, fue aprobada por la FDA en el 2006, para el tratamiento de la irritabilidad asociada con ASD en niños de 5 años. Ha recibido la mayor atención de investigación en TEA. Una dosis diaria puede estar entre 0 y 3 mg. La risperidona mejoró significativamente los síntomas como la irritabilidad, el comportamiento autodestructivo, la estereotipia y la hiperactividad, en comparación con el placebo en un estudio doble ciego de 8 semanas, en el que participaron 101 niños con TEA<sup>49</sup>.

### **2.16.1.4. Inhibidores Específicos de la Recaptación de Serotonina**

Cuando se toca el tema de tratar una variedad de trastornos del estado de ánimo y de ansiedad en personas con un desarrollo típico, los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) son la terapia de primera línea. Pero la investigación no respalda el uso de ISRS para tratar los síntomas centrales del TEA en la adolescencia temprana, como los comportamientos repetitivos. Siguen sirviendo como herramienta de práctica clínica en casos de comorbilidad. Los pacientes con TEA también tienen más probabilidades de experimentar efectos secundarios de los ISRS, como problemas gastrointestinales y activación del comportamiento, que pueden exacerbar la irritabilidad y la agresión<sup>42</sup>. En dos ensayos controlados con placebo a pequeña escala, en los que participaron pacientes con TEA, la fluoxetina demostró su eficacia para reducir las conductas repetitivas<sup>49</sup>.

Fenfluramina, citalopram, paroxetina, fluvoxamina y sertralina son ejemplos de ISRS; la mayoría de los niños menores de 12 años usan fluoxetina, que tiene ventajas hasta en un 60%, en los síntomas. También ha habido casos que utilizaba antidepresivos tricíclicos (amitriptilina, imipramina y clomipramina), pero no parece tener una mejor respuesta que al utilizar los ISRS<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.5. Donepezilo y Galamina**

Son inhibidores de acetilcolinesterasa; los pacientes comprenderán más y se expresarán con más libertad cuando se administran inhibidores para el tratamiento del autismo<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.6. Mecamilamina y Vereniclina**

En cuanto a estos fármacos, las escalas realizadas a corto plazo han evidenciado una mejora en los síntomas sociales; sin embargo, se necesita más investigación para evaluar a largo plazo la eficacia<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.7. Bupropión, Metilfenidato y la Lisdexanfetamina**

Este tipo de fármacos son inhibidores de la recaptación de dopamina y norepinefrina, que se usan para tratar problemas de atención y funcionamiento ejecutivo que alivian los síntomas de falta de atención, hiperactividad, particularmente en pacientes con comorbilidad con TDAH<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.8. Melatonina**

En los niños con TEA, los trastornos del sueño afectan del 50 al 80% de ellos, lo que representa un aumento de dos a tres veces<sup>19, 20</sup>. Afirman que el 40% de ellos experimenta insomnio relacionado con la conciliación y que el 36% experimenta despertares frecuentes. La regulación del crecimiento peso-talla, el metabolismo endocrinológico y la consolidación de la memoria dependen del sueño. Los niños y sus familias se ven significativamente afectados en términos de calidad de vida. Los cambios incluyen disminución de la eficacia y alteración de la calidad del sueño, resistencia al sueño, despertares frecuentes, ansiedad e incapacidad para conciliar el sueño por sí mismo; por ende, influye en la irritabilidad y somnolencia durante el día. El insomnio de reconciliación es una queja de los padres, que ha sido respaldada por investigaciones que muestran un aumento de la latencia, una duración más corta del sueño REM y un sueño total con despertares frecuentes.

Los estudios en animales que utilizan modelos ASD apoyarían el papel del sueño en la plasticidad y el desarrollo del cerebro. El sueño es importante en momentos cruciales cuando el cerebro es plástico, como en las personas<sup>31</sup>. Por el contrario, la privación del sueño durante las primeras etapas de desarrollo en roedores da como resultado una interacción social deficiente en

la edad adulta, que se acompaña de un cambio en la corteza somatosensorial. El sueño REM promueve el desarrollo de la plasticidad cortical visual<sup>32</sup> en felinos e inhibe el desarrollo de esta plasticidad en roedores; también en las vías GABA-érgicas<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.9. Anticonvulsivantes**

Este tipo de medicamentos anticonvulsivantes son utilizados en niños con TEA frecuentemente como moduladores conductuales. Es posible que algunos pacientes con TEA pueden tener epilepsia; por ende, estos fármacos y su uso están debidamente justificados. Actualmente, no existe un anticonvulsivante que sea exclusivo para paciente con TEA; existe un porcentaje mayor de pacientes un 20% aproximadamente presentan un electroencefalograma, epileptiforme sin crisis convulsivas. Está demostrado que pacientes con autismo que no padecen epilepsia, no tienen beneficios relevantes en su sintomatología al utilizar anticonvulsivantes regularmente, razón por la cual su uso no es recomendado como un tratamiento de primera línea en pacientes con TEA<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.10. Evetiracetam y Lamotrigina**

Estos fármacos son del tipo anticonvulsivantes también, los cuales presentaron efectos positivos en los síntomas cognitivos en pacientes diagnosticados con TEA. De acuerdo con la evidencia, se determinó que tienen beneficios en cuanto a los síntomas, como irritabilidad, conductas de tipo agresivas, pero, por el contrario, para síntomas de tipo social, conductas repetitivas no ofrecen ningún beneficio<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.11. D-cicloserina<sup>49</sup>**

Este tipo de fármaco es de los glutamatérgicos, que es un agonista parcial de N-metil-D aspartato (NMDA) de los receptores de glutamato, el cual tiene como función reducir síntomas en las escalas de autismo hasta en un 60% aproximadamente<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.12. Amantadina y Memantina**

Debido a que tiene un efecto antidepresivo rápido, el antagonista de NMDA (N- metil- D- aspartato) ketamina se usa en neuropsiquiatría. Los receptores NMDA11 se bloquean y se modula su frecuencia de activación, como parte de su inusual mecanismo de acción. Para procedimientos

de anestesia, se utiliza clínicamente ASD, que ha experimentado beneficios inmediatos, según algunos estudios de casos. Después de recibir dos dosis de ketamina intranasal, no hubo diferencias perceptibles en los síntomas de aislamiento social, o problemas de comportamiento asociados con los TEA, de acuerdo con una revisión de un ensayo cruzado controlado aleatorio. Con algunas breves variaciones en la frecuencia cardíaca y la presión arterial observadas durante el tratamiento activo, el tratamiento fue generalmente bien tolerado. Se necesita investigación adicional<sup>49</sup>.

La memantina es un tipo de antagonista no competitivo de NMDA11; puede tener alguna actividad en otros sitios receptores, incluidos los de la serotonina, la dopamina y la acetilcolina. A pesar de algunos beneficios del tratamiento con memantina en ensayos abiertos en TEA y en síndrome de X frágil, los estudios de seguimiento han sido poco concluyentes. Un par de ensayos aleatorios pero controlados no han mostrado resultados positivos en mejoras de los dominios de síntomas centrales del TEA<sup>49</sup>. Este tipo de medicamento ayuda a mejorar los síntomas sociales y de comunicación hasta en aproximadamente un 70%.

#### **2.16.1.13. La Oxitocina**

La oxitocina es un medicamento de tipo neuropéptido que tiene beneficios establecidos en el desarrollo socioemocional; se ha demostrado que con su uso regular se obtiene un efecto de mejoría tanto en la conducta como en la forma de relacionarse socialmente; el problema es que este medicamento pierde rápidamente los niveles séricos y, por ende, pierde su efecto más pronto de lo deseado<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.14. Ácidos Grasos Omega-3**

La utilización de este tipo de sustitutos en pacientes con TEA, no ha demostrado tener efectos adversos, pero tampoco beneficios marcados en los síntomas clínicos. Por tanto, su uso diario no está recomendado<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.15. Trazodona**

La trazodona, un derivado de la triazolopiridina, fue autorizada por la FDA en 1982 para el tratamiento de la depresión en adultos. Tiene actividad antihistamínica leve, actúa como un antagonista del receptor de serotonina (5HT2A) y un inhibidor de la recaptación de serotonina, e

inhibiría la liberación de cortisol, los cuales tienen un efecto sedante. Se usa con frecuencia para tratar el insomnio, particularmente en pacientes que también tienen depresión como condición comórbida. Es el fármaco más frecuentemente prescrito a adolescentes (mayores de 10 años) para el insomnio en estudios de prescripción off-marker realizados en EE.UU. y Canadá, en adolescentes y pacientes con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). No hay pruebas para el síndrome de Angelman, el síndrome de Smith-Magenis, el TEA o los niños menores de 15 años. Los efectos de la trazodona sobre la calidad del sueño, la duración y el rendimiento durante el día son todos positivos. La somnolencia diurna, los dolores de cabeza y la hipotensión ortostática son efectos secundarios de la trazodona<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.16. N-acetilcisteína**

Como antioxidante que ayuda en la recuperación del glutatión intracelular, la N- acetilcisteína (NAC) regula la cantidad de glutamato extracelular. Se ha sugerido que el estrés oxidativo provocado por la deficiencia de glutatión es un posible factor que contribuye a la patogenia del trastorno del espectro autista. Además, el glutatión se ha relacionado con disfunciones gastrointestinales e inmunitarias típicas en pacientes con TEA. NAC tiene el potencial de ser utilizado como método terapéutico debido a su función reguladora primordial en el metabolismo del glutatión<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.17. Balovaptan**

El fármaco balovaptán funciona para tratar el autismo al modificar la actividad de la vasopresina, una hormona que recientemente se convirtió en un posible objetivo farmacológico en esta afección. Lamentablemente, hay un informe de estudio multinacional, controlado con placebo, en 322 pacientes durante 24 semanas con este medicamento en adultos con TEA, y actualmente se está investigando para bloquear la actividad del subtipo de receptor de vasopresina<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.18. Clozapina**

Este es un medicamento bloqueador débil con efecto en los receptores dopaminérgicos (D1, D2, D3 y D5), que tiene un mayor efecto en el receptor D4; además, posee un potente efecto anti-

alfa-adrenérgico, anticolinérgico, antihistamínico, con disminución del nivel de vigilia. A pesar de ello, generalmente no se utiliza como primera línea de tratamiento, debido al potencial de eventos adversos significativos, como agranulocitosis y miocarditis. Este fármaco se ha utilizado en pacientes con TEA refractarios a un tratamiento previo y que presentan conductas disruptivas significativas<sup>49</sup>.

### **2.16.1.19. Medicamentos No Recomendados**

Con el paso del tiempo y, a medida que avanzan las investigaciones, se ha ido demostrando que ciertos fármacos ya no generan ningún tipo de beneficio como terapia de primera línea. A continuación, se detallarán más a fondo dichos fármacos<sup>49</sup>.

#### **2.16.1.19.1. Fenfluramina y los Agonistas Serotoninérgicos Indirectos**

Fenfluramina:

Pertenece a los fármacos anoréxicos; su efecto principal es la supresión del apetito; también tiene efectos primarios implicados sobre el sistema nervioso central, al tener efecto sobre el metabolismo; se utiliza en el tratamiento de la obesidad; tiene efectos adversos como confusión, mareos, incoordinación, cefaleas, ansiedad, tensión, insomnio, debilidad, fatiga, efectos sobre la libido, exaltación, disartria, taquicardia, hipotensión, hipertensión, hipertensión pulmonar<sup>49</sup>. Estos medicamentos han caído en desuso, por su falta de efectividad o por razones de bioseguridad.

#### **2.16.1.19.2. Naltrexona**

Es un opioide antagonista, derivado de la tebaína, muy similar en estructura a la oximorfona. Este bloqueo de receptores opiáceos, que resulta en la eliminación de los efectos eufóricos, como la naloxona, la naltrexona, es un antagonista puro, lo que quiere decir que no tiene actividad agonista, se utilizó para el mejoramiento de la hiperactividad en pacientes con TEA, tiene efectos adversos como, ansiedad, dolor abdominal, abdominales, náusea, náuseas, mialgias, artralgias, mareos, escalofríos, sudoración, vértigo, aumento de lagrimeo, dolor torácico, problemas gastrointestinales, rash, erupción cutánea, por mencionar algunos<sup>49</sup>.

### **2.16.1.19.3. Secretina Porcina y los Polipéptidos**

Por no demostrar ningún tipo de beneficio en pacientes con TEA, es que ya no se recomienda utilizarlos<sup>49</sup>.

## **2.17. Tratamiento No Farmacológico**

### **2.17.1.1. Terapia ABA**

La terapia ABA, como su nombre lo indica, se centra en el uso de los principios de la psicología del aprendizaje para tratar la modificación del comportamiento, al enfatizar la conexión observable entre el comportamiento y el entorno, y emplear técnicas de análisis del comportamiento que pueden ayudar a modificar los comportamientos. En el caso del autismo, sus objetivos son mejorar el funcionamiento verbal, intelectual y social de los pacientes. De acuerdo con el estado del arte de esta terapia, su objetivo es crear bases sociales y educativas para disminuir los problemas de comportamiento, garantizar que las personas adquieran nuevas habilidades y mantengan las que ya tienen en la práctica, y reducir los problemas de comportamiento<sup>50</sup>.

El objetivo de esta terapia es aumentar el nivel de adaptación de un individuo a la sociedad tal como se le presenta, disminuir la dependencia del niño al terapeuta y garantizar que los comportamientos de cada paciente estén trabajando hacia las metas que se han fijado para ellos individualmente. Esto se logra haciendo un uso extensivo del refuerzo positivo, el castigo y otros principios conductuales. Si bien estas técnicas han tenido éxito en otros entornos, este tipo de terapia se recomienda ser aplicada al paciente con autismo después de un vínculo afectivo adecuado, teniendo en cuenta la situación terapéutica y los requisitos únicos de cada paciente<sup>50</sup>.

Las técnicas utilizadas en ABA para reducir conductas estereotipadas, tan típicas en pacientes con TEA, son otra de las claves de la terapia. Para cambiar o corregir las causas del comportamiento estereotipado, se ha sugerido que primero se deben identificar los antecedentes o factores. Solo entonces se puede realizar un análisis de comportamiento, para determinar el propósito o el resultado del comportamiento. Los niños obtienen un refuerzo positivo y tareas más desafiantes a medida que este comportamiento mejora, a través de la enseñanza de otros comportamientos, sin una fecha de caducidad, de manera que esto dure, por lo que se debe cumplir

con un programa de mantenimiento de las conductas de los niños, con terapias que incluyen incluso a sus padres, para garantizar que la conducta se eliminará en todos los entornos de la persona<sup>50</sup>.

### **2.17.1.2. Terapia EIBI**

Este tipo de terapia fue creada con la intención de emplear un enfoque pedagógico altamente estructurado, para fomentar los comportamientos deseados (como la comunicación social) y disminuir los comportamientos indeseables (como las rabietas, la agresión y las autolesiones). Esta terapia tiene la particularidad de que se enfoca en niños menores de 4 años. Bajo la guía de un profesional calificado, el EIBI se lleva a cabo en un entorno individual con adultos y niños<sup>51</sup>.

### **2.17.1.3. Terapia Cognitiva**

En cuanto a la terapia cognitiva, se enfoca en la creencia de que todas las perturbaciones psicológicas tienen en común una distorsión del pensamiento, lo cual crea diferentes cambios en el estado de ánimo y en la conducta de cada persona. Debido a esto, si se logra modificar el pensamiento de la persona, es posible garantizar una mejoría en estos estados de ánimos y comportamientos. Casanova, en el 2016, describe esta terapia, que se enfoca tanto en conocer el origen de las cosas negativas que les suceden a las personas, así como ofrece un conjunto de herramientas que permiten controlar situaciones aversivas y poder dominar los cambios de emociones y su estado de ánimo<sup>51</sup>.

Usualmente se identifica y se valora el problema que presenta el paciente; también se evalúa una idea disfuncional asociada para diseñar un plan razonable que garantice la eficacia de su intervención. Según el tipo de paciente o el problema, se puede variar, pero existen ciertos principios que pueden seguir. Inicialmente, se trata acerca de formular el problema y plantearlo en términos cognitivos; luego se debe ir creando una especie de alianza con el paciente; esto ayuda a que el paciente se sienta conforme, comprendido, para así garantizar la colaboración<sup>51</sup>.

Un tercer objetivo es dar lugar, enfatiza la colaboración y participación entre ambas partes para que funcione como un trabajo en equipo. El cuarto principio está orientado en enumerar los problemas determinados y enumerar los objetivos a cumplir. El quinto principio destaca los problemas actuales que pueden influir en el problema especificado. El sexto principio tiene por objetivo enseñar al paciente que tiene la capacidad de ser partícipe en la solución de su propia

terapia, y se hace énfasis en la prevención de las recaídas. Como séptimo principio se debe tomar en cuenta el tiempo que va a demorar dicha terapia, mientras que el octavo se enfoca en la esquematización de las terapias. El noveno principio les permite a las personas identificar y hacer una evaluación de sus pensamientos y forma de actuar disfuncionales, para poder actuar de forma correcta. Por último, el décimo principio introduce varias técnicas para cambiar el pensamiento, el estado de ánimo y la conducta del paciente<sup>51</sup>.

#### **2.17.1.4. Terapia Conductual**

Las características principales de este tipo de terapia son las de abordar problemas de la conducta atípica sin enfocar profundamente sus antecedentes causales; las denominadas terapias conductuales y la modificación de conducta pueden, por lo general, en sus componentes técnicos, ser analizadas desde el análisis conductual aplicado. Existen tres grupos funcionales, donde se pueden englobar los procedimientos de intervención para la alteración del comportamiento<sup>51</sup>.

El manual grupal es la naturaleza de la interacción terapéutica, que incluye la circunstancia que define el problema y las acciones terapéuticas. El segundo grupo es el tipo de procedimiento que incluye los criterios de solución elegidos con base en la evaluación de los sistemas micro y macro contingenciales y las condiciones que deben alcanzarse. Finalmente, el último grupo es el papel asumido por el terapeuta durante la intervención, que incluye funciones como informar, entrenar, regular, instruir, auspiciar, instigar, y participar. Estos tres grupos de dimensiones funcionales permiten evaluar las técnicas ya existentes de terapia conductual, diseñar técnicas específicas y emplear técnicas con diferentes propósitos funcionales<sup>52</sup>.

#### **2.17.1.5. Terapia Ocupacional**

El terapeuta ocupacional es un miembro clave de los equipos multidisciplinarios. La terapia ocupacional es un campo de la salud centrado en el cliente, que se enfoca en usar la ocupación para promover la salud y el bienestar. Según la Federación Mundial de Terapia Ocupacional, el enfoque principal de la terapia ocupacional es permitir que los niños participen en las actividades cotidianas, logran este objetivo y vayan trabajando en aumentar su capacidad para participar en las

ocupaciones que quieren, necesitan o se espera que hagan, o cambiando la ocupación o el entorno para apoyar mejor su compromiso ocupacional<sup>53</sup>.

El funcionamiento adaptativo y las habilidades motoras finas de los niños con TEA se ven frecuentemente afectados, lo que tiene un impacto en su desempeño académico y funcionamiento diario. Los especialistas encargados de abordar estos déficits dentro de equipos multidisciplinarios son los terapeutas ocupacionales. La terapia ocupacional temprana generalmente se concentra en mejorar el procesamiento sensorial, el desempeño sensoriomotor y social-conductual, el autocuidado (por ejemplo, vestirse, higienizarse) y la participación en el juego. La terapia ocupacional para adultos jóvenes puede concentrarse en el funcionamiento social y conductual, así como en la transición al empleo y la independencia comunitaria<sup>53</sup>.

Este tipo de terapia se basa en tres áreas principales:

#### **2.17.1.5.1. Disfunción Sensorial**

Reconocer la disfunción en el procesamiento sensorial, una característica de los estándares de diagnóstico del DSM-5 para TEA, subraya la importancia del terapeuta ocupacional como miembro del equipo. Además, llama la atención sobre el papel que juega la terapia ocupacional en la pavimentación y el cribado del camino<sup>53</sup>.

#### **2.17.1.5.2. Las Habilidades Motoras**

Se ha realizado una variedad de estudios sobre las habilidades motoras; las primeras señales de advertencia también pueden estar presentes desde el nacimiento hasta los dos años de diagnóstico. La evaluación de la imitación puede servir como predictor; aunque existen investigaciones al respecto, su diagnóstico es útil en poblaciones jóvenes, zonas que se encuentran todavía en sus primeras etapas. Puede jugar un papel importante en el diagnóstico diferencial, como el trastorno de la coordinación del desarrollo. Los niños pequeños han sido objeto de numerosos estudios retrospectivos, y en la búsqueda de características sensoriales o motoras los primeros años del TEA<sup>53</sup>.

### **2.17.1.5.3. Habilidades de Juego**

El juego es otra ocupación que puede producir indicadores de diagnóstico temprano alrededor de los 22 meses de edad, cuando comienza a diferir cualitativamente de sus compañeros de desarrollo típico.

Con las personas que tienen trastorno del espectro autista, las técnicas de intervención específicas que se usan en la terapia ocupacional incluyen establecer nuevas habilidades funcionales, cambiar las demandas de actividad, promover estilos de vida saludables, mantener el rendimiento factual y prevenir futuras dificultades para los niños usuarios que puedan estar en riesgo y SIT (terapia de integración sensorial).

Las personas con ASD tienden a tener fuertes preferencias e intereses limitados, que es una de sus características definitorias; sin embargo, lo es<sup>53</sup>.

Aunque una tendencia puede considerarse inadecuada para el desarrollo de nuevas habilidades, la terapia ocupacional (OT) puede usarla para afectar la autoestima y la motivación, a través de una cuidadosa selección de actividades del paciente para participar en áreas de ocupación, así como en el proceso de intervención utiliza las preferencias e intereses del paciente como herramienta para el tratamiento<sup>53</sup>.

En una intervención de terapia ocupacional, como terapia integral sensorial, sin embargo, la autora Anna Jean Ayres encontró problemas con el registro e introducción de información sensorial a niños con trastorno del espectro autista. La transferencia a terapia ocupacional generalmente se debe a dificultades de procesamiento sensorial, ya que algunos terapeutas ocupacionales son expertos capacitados en esta intervención, porque TIS es el modelo de intervención más común de terapia ocupacional utilizado para niños con TEA. La terapia ocupacional, con su marco de entrenamiento sensorial integrado, está equipada de una manera única, para proporcionar una intervención para el procesamiento sensorial y problemas de dispraxia experimentados por muchos niños con TEA. A través de una cuidadosa selección de actividades en el entorno del cliente para participar en áreas de ocupación, así como en el proceso

de intervención, utiliza las preferencias e intereses del paciente como herramienta para el tratamiento<sup>53</sup>.

Este proceso neuronal de integración exitosa permite la acción de proteger el medio ambiente de forma planificada y consciente. Por ello, la terapia integración sensorial les da a los niños, a través de una serie de retos, respuestas adaptativas cada vez más complejas a lo largo del juego, trabaja para mejorar el tejido cerebral. Un cerebro organizado es el de procesadores sensoriales eficientes que permiten una mejor funcionalidad, y la capacidad de alterar la función cerebral se basa en los siguientes principios: la neuroplasticidad, un concepto asentado en la literatura, neurociencia. Las actividades dirigidas por niños son esenciales para cosechar los beneficios, como motivación intrínseca, emoción, cognición y práctica<sup>53</sup>.

#### **2.17.1.6. Terapia Asistida por Animales**

Intervención asistida por animales (IAA), también llamada terapia el propósito, es integrar interacciones habilitadas por animales. Las metas están basadas en el vínculo humano-animal<sup>54</sup>.

Los encargados de llevar a cabo este tipo de terapia son las enfermeras de salud pública o los trabajadores sociales, con las habilidades específicas en la terapia asistida por animales, el vínculo humano-animal. Esta terapia es una teoría definida por la Asociación Médica Veterinaria Estadounidense, s.f., como un “vínculo mutuo, mutuo y beneficioso”. En la dinámica entre humanos y otros animales afectados por comportamientos esenciales para la salud y el bienestar, se incluyen, entre otros tópicos, las interacciones emocionales, los efectos psicológicos y físicos de los humanos, otros animales y el medio ambiente<sup>54</sup>.

En la terapia animal asistida, los terapeutas usan su propia experiencia para establecer metas y diseño "a medida" que se adaptan a la situación y función del paciente. Esta es la principal diferencia entre la terapia animal asistida y las visitas de animales como actividad recreativa<sup>54</sup>.

De esto depende el tipo de animal en el que se realiza el tratamiento, las características, los objetivos, las preferencias del cliente.

Debido a la larga lista, los perros son los animales más populares para la terapia animal asistida, y surge la pregunta: ¿Qué beneficios traen? Al analizar la pregunta, se puede decir que a los perros

les encanta tocar fácilmente, hacen contacto visual con las personas y son muy amigables, emocionalmente expresivos, por lo que son una buena terapia. Los animales para aquellos que tienen dificultades para socializar o empatizar. junto a los perros, suelen ser muy inteligentes y pueden ser entrenados. Siguen varios tipos, y el gato es uno de ellos, una buena alternativa si el paciente o su familia no lo quieren en contacto con perros. Una gran ventaja de los gatos es que se puede sostenerlo en el regazo o abrazarlo y nutrirlo, incluso si no se pueden enseñar tantas habilidades con la presencia de un perro. Por esta razón, los gatos son una buena opción para los humanos con movilidad limitada<sup>54</sup>.

Los caballos también pueden ser animales de terapia, ya que fácilmente despiertan la curiosidad de muchas personas; son animales que normalmente no se tienen en casa. También es posible montar a caballo, lo cual parece algo muy sencillo y usual, pero en este tipo de terapia le permite ayudar a las personas a desarrollar habilidades motoras<sup>54</sup>.

Otros animales que también han dado respuesta a la terapia animal asistida, y también entran en la categoría de los más utilizados, incluyen conejos, llamas, cobayos y hámsteres, incluso camellos; estos dependerán del área geográfica donde se encuentren, las costumbres y la cultura de cada región<sup>54</sup>.

Este tipo de terapia ha demostrado tener grandes beneficios en pacientes con trastorno del espectro autista, desde desarrollar habilidades sociales hasta darles ayuda y mejoría a pacientes con movilidad limitada. Por ende, su práctica se ha vuelto cada día más común.

## **CAPÍTULO III- MARCO METODOLÓGICO**

### **3.1. Tipo de investigación**

El enfoque de investigación del presente estudio es de tipo cualitativo descriptivo, debido a que cumple con las bases teóricas descritas por Hernández Sampieri et al.<sup>55</sup>, quienes mencionan que es por medio de revisiones bibliográficas, generando así un breve estudio de recolección de datos textuales sobre el trastorno autista y su identificación precoz, especialmente dentro del contexto de la evaluación y manejo temprano de dicha patología. Los autores se basan en revisiones bibliográficas, donde se determine, mediante guías y test, la identificación de este, de forma temprana, tanto a nivel nacional como internacional.

### **3.2. Fuentes de información**

En esta investigación, se analizarán artículos que sean publicados y estén disponibles en la biblioteca nacional del BINASSS, biblioteca de la Universidad Internacional de las Américas, biblioteca de la Universidad Nacional de Costa Rica, en las cuales se tiene acceso a distintas bases de datos, tales como PubMed, EBSCO, Dialnet, Google Académico, SciELO, Elsevier. Se excluyen artículos menores al 2016.

### **3.3. Criterios de búsqueda**

En el siguiente apartado, se mencionarán los criterios de búsqueda de acuerdo con los objetivos planteados en el presente trabajo.

**Tabla 4. Criterios de búsqueda utilizada según objetivo**

Objetivo	Descriptor	Motores de búsqueda	Periodo de estudio	Idioma
<p>Describir las principales características del trastorno del espectro autista en menores de 5 años y las estrategias de diagnóstico temprano utilizadas actualmente en esta población.</p>	<p>Características del trastorno del espectro autista.</p>	<p>BINASS, EBSCO, PubMed, Redalyc, Dialnet, SciELO, MedlinePlus.</p>	<p>2017-2023</p>	<p>Español, inglés.</p>
<p>Señalar ventajas del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años y sus posibles aportes en el desarrollo biopsicosocial de esta población.</p>	<p>Ventajas del diagnóstico temprano de TEA.</p>	<p>BINASS, EBSCO, PubMed, Redalyc, Dialnet, SciELO, MedlinePlus.</p>	<p>2017-2023</p>	<p>Español, inglés.</p>

Identificar las nuevas estrategias del abordaje médico integral en niños menores de 5 años con trastorno del espectro autista implementables en la atención primaria de esta población en el sistema de salud costarricense.	Estrategias de abordaje nacionales e internacionales.	BINASS, EBSCO, PubMed, Redalyc, Dialnet, SciELO, MedlinePlus.	2017-2023.	Español, inglés.
--	---	---	------------	------------------

Fuente: elaboración propia, 2023.

### 3.4. Criterios de inclusión y exclusión

Los criterios de exclusión e inclusión se detallarán en el siguiente cuadro:

**Tabla 5. Criterios de inclusión y exclusión**

<b>Inclusión</b>	<b>Exclusión</b>
Artículos sobre trastorno del espectro autista en niños.	Artículos sobre trastorno del espectro autista en adultos.
Artículos sobre abordaje a trastorno del espectro autista.	Artículos sobre tratamiento natural del trastorno del espectro autista.
Artículos sobre características del trastorno del espectro autista.	Artículos sobre déficit atencional con hiperactividad.
Artículos sobre recomendaciones en el trastorno del espectro autista.	Artículos sobre otros trastornos del deterioro cognitivo.

Fuente: Elaboración propia, 2023.

### **3.5. Análisis de información**

Los artículos utilizados en la presente investigación fueron clasificados de acuerdo con el nivel de evidencia de Sackett<sup>55</sup>, el cual permite clasificar los artículos en cinco niveles de evidencia, determinando el nivel 1 como “la mejor evidencia” y el nivel 5 como “la peor, la más mala o la menos buena como se quiere leer”.

Gracias a la clasificación de Sackett<sup>55</sup>, se pueden generar las recomendaciones basándose en estos cinco niveles de evidencia; por ende, los niveles de evidencia catalogados como 1 conllevan un grado de recomendación A, los cuales son apoyados por estudios; los niveles que se catalogan como 2 reciben recomendaciones B; por último, a los niveles de evidencia 3, 4 o 5, se les dan recomendaciones tipo C, siendo así como el nivel da el grado de certeza y, por ende, se genera la evidencia.

Por consiguiente, las conclusiones obtenidas a partir del grado A, son las que conllevan mayor fuerza en la investigación, las cuales son las más definitivas; en el grado B, sus bases son menos fuertes, por lo tanto, sus recomendaciones se toman como orientativas; en el grado C, sus bases son débiles, por lo que se toman como menos fiables<sup>56</sup>.

En la información recopilada hay un total de 56 artículos. Todos ellos están relacionados con el trastorno del espectro autista en niños, diagnóstico, clasificación, tratamiento.

En el anexo 1, se detallan los artículos utilizados para el desarrollo de la investigación, donde se especifica: título, autor, año, revista y de más datos relevantes.

### **3.6. Clasificación de La Información según los Niveles de Evidencia**

En el siguiente cuadro se detallarán la clasificación de los artículos de acuerdo con su nivel de evidencia.

**Tabla 6. Cantidad de artículos según el nivel de evidencia**

Nivel de evidencia	Tipo de estudio	Cantidad según tipo de estudio	Cantidad según nivel de evidencia	%
1	Metaanálisis	1	5	15.15%
	Revisión sistemática y metaanálisis	4		
2	Ensayo piloto aleatorio controlado		2	6.06%
	Estudio de cohorte	2		
3	Revisión sistemática de estudios controlados aleatorios		3	9.09%
	Estudios de casos y			

	controles individuales	3		
4	Estudio Transversal	5	5	15.15%
5	Revisión bibliográfica	18	18	54.54%
Total		33	33	100%

Fuente: Elaboración propia, 2023.

### 3.7. Descripción del Procedimiento de Recolección y Análisis de Datos

Al tomar en cuenta las variables elegidas y antes descritas, se inicia el periodo de recolección de datos, como lo es el de los niños menores de 5 años con TEA, donde se obtuvieron aproximadamente 547 artículos, entre los años 2016 y el 2023, en idiomas inglés y español, los cuales se redujeron a 33 artículos, al aplicar los criterios de inclusión y exclusión. Aquellos artículos que no cumplían con el objetivo del tema se excluyeron, porque no cumplían con el tipo de población o se relacionaban con otras patologías ajenas al interés de la investigación.

Los artículos seleccionados son los que permiten realizar un análisis adecuado para poder darle respuesta a la pregunta planteada, los cuales permiten llevar a cabo una descripción adecuada de la definición del TEA, descripción de las características del TEA, diagnóstico, clasificación, tratamiento y demás temas relevantes para la investigación.

## **CAPÍTULO IV- ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS**

En el presente capítulo, se detallarán ampliamente los resultados obtenidos durante la investigación, cada uno de ellos relacionado con cada objetivo; se detallarán datos, como la definición del trastorno del espectro autista, diagnóstico, características y manejo en niños menores de 5 años, de acuerdo con los artículos científicos clasificados según su nivel de evidencia.

#### **4.1. Describir las principales características del trastorno del espectro autista en menores de 5 años y las estrategias de diagnóstico temprano utilizadas actualmente en esta población**

Según los últimos datos dados por la Organización Mundial de la Salud, por cada 100 niños, al menos uno de ellos presentará características compatibles con un diagnóstico de TEA, por lo que lo más importante, para un diagnóstico, será siempre el conocimiento adecuado del tema, de la mano con la sospecha clínica<sup>21</sup>.

A nivel mundial, existen dos diferentes definiciones aceptadas y adecuadas en cada país para un diagnóstico adecuado de los niños con trastorno del espectro autista, descritas por el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales DSM-V, donde se detallan las principales enfermedades mentales; también incluye la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11), en las cuales se incluyen características, criterios diagnósticos, lo que es una guía para poder identificar dicho trastorno<sup>20</sup>.

El DSM-V brinda datos específicos respecto al TEA, como lo es su definición “esta (sic) descrito como deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes”, aportando también características típicas presentes en los pacientes que se estudian por TEA; por tanto, todos aquellos niños que salgan de esta definición o no cumplan con las características mencionadas, son excluidos del diagnóstico<sup>19</sup>.

En cuanto al CIE-11<sup>20</sup>, lo define como “déficits persistentes en la capacidad de iniciar y sostener la interacción social recíproca y la comunicación social, y por un rango de patrones comportamentales e intereses restringidos, repetitivos e inflexibles”.

Los niños con TEA tienen características que comienzan con 18 meses y 2 años, déficit en habilidades y patrones sociales, limitado, repetitivo y estereotipado, comportamiento, intereses y actividades. Algunos de los primeros déficits sociales parecen llamar la atención a su diagnóstico;

el déficit social ocurre temprano y puede ser específico, pero también puede ser sutil y, además, es difícil que los padres lo reconozcan.

Por ello, existen diferentes estrategias diagnósticas, como la Entrevista de diagnóstico de autismo, ADI-R, que consiste en una entrevista con un total de 93 preguntas, basadas en tres aspectos principales, lenguaje y comunicación, interacciones sociales y por último, evalúa los comportamientos repetitivos, tomando en cuenta la historia de la persona evaluada y su desarrollo temprano, si ha tenido adquisición o pérdida del lenguaje, cómo está funcionando en el momento de la evaluación, así como los aspectos lingüísticos y comunicativos; valora el desarrollo del juego en un ambiente social, sus intereses, comportamiento y todos aquellos aspectos que son relevantes.

También se cuenta con la escala de calificación del autismo infantil (CARS), una de las más utilizadas y fiables para identificar a niños con autismo, ya que permite hacer un diagnóstico diferencial entre el TEA y niños con problemas de desarrollo que no tienen autismo; consta de preguntas cortas para niños de 2 años en adelante. Esta se enfoca en características autistas o comportamientos típicos; cada uno de estos elementos utiliza una escala de siete puntos para los evaluadores, la cantidad (mucho/poco) de lo que se consideró que el niño se va distanciando de cada característica individual; esto sería lo que un niño con un desarrollo típico esperaría para tal uso, entrevista u observación<sup>29</sup>.

Para la evaluación de bebés entre 16 y 30 meses de edad, se cuenta con el M-CHAT, diseñado para detectar posibles signos tempranos de TEA o retraso en el desarrollo, con algunos ajustes para niveles más altos de sensibilidad y especificidad. Esta evaluación se basa en sus respuestas de Sí o No; cada una de ellas tiene un puntaje, el cual le dará como resultado un alto riesgo de TEA, o bien riesgo medio o un bajo riesgo<sup>30</sup>.

Las puntuaciones entre 3 y 7 representan un riesgo medio; se recomienda realizar el M-CHAT-R/F. También, si el resultado arroja un alto riesgo dado por un resultado positivo de TEA, se deberá derivar al niño a un mayor nivel de atención para una mejor evaluación; si, por el contrario, es riesgo bajo, simplemente se debe observar el desarrollo del niño<sup>30</sup>.

Si se debe aplicar el M-CHAT-R/F, cambian las preguntas y las palabras SÍ y NO, que son reemplazadas por “PASA O NO PASA”. El resultado será positivo si el niño evaluado falla en dos de las preguntas realizadas, se debe remitir inmediatamente para un abordaje temprano y adecuado<sup>30</sup>.

Por otro lado, se aplica la prueba diagnóstica ACACIA, diseñada en España, se aplica a niños mayores de 2 años; es una prueba que se utiliza para evaluar y analizar la competencia comunicativa e interactiva (social/interpersonal) de un niño que presenta discapacidades graves del desarrollo, como autismo, deterioro cognitivo, así como otros trastornos del desarrollo generalizados, trastornos específicos del lenguaje. La prueba ACACIA permite la evaluación de un niño, y proporciona recomendaciones generales para la intervención educativa. También permite la distinción diagnóstica entre deterioro cognitivo y autismo con retraso del desarrollo asociado<sup>29</sup>.

La forma en la que se aplica es de acuerdo con un rol establecido previamente, el niño se expone a situaciones pregrabadas, son al menos diez situaciones diferentes, con el fin de evaluar la reacción del niño a dichos estímulos, interacción social, interés, funcionalidad, para así poder evaluar doce puntos específicos, los cuales incluyen: interacción social, atención, afectividad, comunicación, expresión del lenguaje, recepción del lenguaje, anticipación a las situaciones, actividad propia, flexibilidad mental, creatividad y, por último, la capacidad de duplicar situaciones<sup>29</sup>.

La escala de calificación del autismo infantil (CARS) es una de las escalas más utilizadas y fiables para realizar un diagnóstico diferencial entre enfermedades mentales y un diagnóstico de tea como tal; esta consiste en una serie de ítems cortos para niños de 2 años en adelante, con un total de 15 elementos cada uno. Está enfocada en características autistas o comportamientos típicos, donde se utiliza una escala de siete puntos para los evaluadores, con dos opciones de respuesta (mucho/poco) de lo que se consideró que el niño se va distanciando de cada característica individual<sup>29</sup>.

Otro de los métodos que se utilizan como valoración es el Programa de observación al autismo (ADOS); es una escala estandarizada semiestructurada para la evaluación diagnóstica de los TEA, tiene la ventaja que puede ser aplicada a niños desde el año de edad, permitiendo hacer una

valoración precoz, lo cual es el principal objetivo de estas escalas, funciona observando el comportamiento de los niños en tareas específicas, con o sin lenguaje, y que consta de cinco módulos.

Cada módulo está diseñado para diferentes poblaciones comunicación, interacción social, juego o uso imaginativo de material y comportamiento restrictivo y repetitivo<sup>29</sup>.

El trastorno del espectro autista también se puede subdividir en TEA sin lenguaje y TEA con lenguaje, por lo que es la escala de MacArthur de desarrollo comunicativo (CDI) la que permite evaluar: lenguaje infantil, palabras iniciales, lenguaje, fonética, gramática, sonidos prelingüísticos, entre otros parámetros.

Las tareas discriminadas están basadas en instrucciones, las pautas a seguir para el aprendizaje de un comportamiento típico y acorde con su edad. El método se basa en ir aumentando la complejidad de las tareas paulatinamente, se dividen en sus partes más simples, siendo recompensadas si el resultado obtenido es el esperado; en cuanto a los resultados no esperados o no deseados son ignorados.

El tratamiento de respuesta ABA se hace en un entorno natural, en lugar de uno de atención médica. La finalidad de este tipo de tratamiento es aumentar “destrezas fundamentales” que ayudarán a la persona a aprender muchas otras destrezas. Un ejemplo de una destreza es iniciar la comunicación con otras personas.

También, el modelo Denver de comienzo temprano (ESDM) es una herramienta útil para una evaluación del desarrollo completa; este se puede aplicar a partir de los 12 hasta los 48 meses y lo pueden usar los niños. Para mejorar las habilidades lingüísticas, sociales y de aprendizaje, los padres y los terapeutas utilizan el juego, las interacciones sociales y la atención compartida en entornos naturales.

Desde el punto de vista educativo, es en el aula donde se dan las primeras intervenciones; en algunos casos, se cuenta con una estrategia educativa llamada Enseñanza y tratamiento de niños con autismo y trastornos de la comunicación relacionados (TEACCH); dicho método TEACCH consiste en tomar en cuenta la noción de que el aprendizaje visual y la consistencia son las claves

para ayudar a las personas autistas a alcanzar su máximo potencial. Su principal objetivo es ofrecerles a los maestros formas de modificar el diseño del aula y mejorar los resultados académicos.

En cuanto al enfoque interpersonal, donde se toman en cuenta el desarrollo de habilidades sociales, así como la formación de conexiones emocionales, son los objetivos a los que se dirigen las terapias interpersonales. En ocasiones, estas estrategias involucran la participación de los padres o mentores<sup>27</sup>.

En el modelo "Floortime", que se basa en el desarrollo, las diferencias individuales y las relaciones, con el fin de que los padres y terapeutas aumenten la comunicación con sus hijos, creando ambientes en los que se desarrollen temas de interés para sus hijos; por ende, consiguen aumentar la motivación, el interés y la capacidad de participar en interacciones sociales grupales, son parte del modelo de Intervención de desarrollo de relaciones (RDI), las personas con TEA tienen la oportunidad de practicar habilidades sociales en un entorno estructurado<sup>27</sup>.

Si se valoran desde el punto de vista medicamentoso, se sabe que los principales signos y síntomas del TEA no se controlan con medicamentos, solamente algunos pueden mejorar el funcionamiento de los pacientes con TEA. Por ejemplo, el litio les ayuda a regular su estado de ánimo, la melatonina, para regular el sueño, que es uno de los trastornos más comunes que acompañan el TEA. Además, los medicamentos pueden ayudar con condiciones médicas concurrentes como convulsiones como el valproato, problemas estomacales o gastrointestinales, así como condiciones psicológicas como ansiedad o depresión, en los que se recomienda la ingesta de inhibidores de la recaptación de serotonina como la fluoxetina, por nombrar algunos de ellos. Algunos son de venta libre, pero de igual manera deben ser recetados por un médico, quien es el encargado de valorar la adecuada adherencia al tratamiento<sup>27</sup>.

Para control de situaciones de estrés, ansiedad, depresión u otros problemas de salud mental que constantemente son padecimientos que acompañan el TEA, se vuelve indispensable un acompañamiento psicológico. Los pacientes con TEA pueden beneficiarse de las intervenciones psicológicas, como, por ejemplo, la terapia cognitiva conductual (TCC), una estrategia psicológica que ayuda al paciente a conectar sus pensamientos y sentimientos a sus comportamientos<sup>27</sup>.

Además de los enfoques antes mencionados, se denota la importancia de una intervención a nivel familiar, esto para lograr valorar las influencias sociales y familiares, al evaluar a una persona con TEA. Como bien se sabe, es la estabilidad la que se ve obstaculizada; por ello se debe trabajar no solo con el niño, sino también con aquellos que están cerca de él<sup>41</sup>.

El impacto que tiene un diagnóstico de TEA en una familia no solo afecta la dinámica individual sino también la familiar, debido a que el diagnóstico implica cambios significativos en el funcionamiento y forma de vida, desde el comportamiento en familia hasta el factor económico que repercute en el estado de ánimo de los miembros de la familia, dando como resultado una serie de cambios en las reglas, roles; como consecuencia resurgimiento de conflictos no resueltos, aumento de la tensión entre los miembros de la familia, problemas con la convivencia conyugal o familiar, comportamiento en el cual se evidencia falta de apoyo por parte de un miembro, irrespeto a los espacios, dando como resultado un agotamiento emocional y gasto financiero excesivo. Sentimientos como la frustración, el estrés y la ansiedad, son algunas de las emociones que pueden acompañar estos eventos<sup>41</sup>.

Al ser valorados los hermanos, se vuelve más evidente su afectación, ya que suelen sentir que pasan más tiempo con su hermano, con sentimientos de abandono, pueden desarrollar sentimientos encontrados hacia sus padres. Añadido a esto, se documenta que pueden exhibir baja autoestima, independencia temprana, vergüenza hacia su hermano y limitaciones en las relaciones interpersonales. Es posible que el niño no siempre comprenda la complejidad de la situación hasta que sea mayor, dependiendo de la edad del hermano<sup>41</sup>.

Al tomar en cuenta los diferentes enfoques, se torna de vital importancia analizar del todo el rol de la familia, para evaluar su habilidad para un adecuado acompañamiento, pero sobre todo que sea un acompañamiento efectivo, lo cual se logra al optimizar las herramientas dirigidas a los padres, en quienes recae la responsabilidad de sobrellevar el estrés, la frustración, e incluso las depresiones provocadas por las situaciones a las que se van enfrentando día a día<sup>41</sup>.

El estudio de 2019, que valoró la severidad de los síntomas de ansiedad y depresión en los padres, en comparación con la sintomatología conductual del niño con TEA, tuvo como resultado que la presencia de la figura paterna en el hogar suele ser un amortiguador de estos síntomas, con

una disminución de hasta un 95% en la probabilidad de aparición de estos síntomas. Por ende, es indispensable valorar y analizar la manera en que se den los cuidados<sup>41</sup>.

#### **4.2. Señalar ventajas del diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista en niños menores de 5 años y sus posibles aportes en el desarrollo biopsicosocial de esta población**

El diagnóstico temprano del trastorno del espectro autista es de suma importancia para un mejor manejo. Si el diagnóstico es temprano, el niño contará con mejores herramientas para su desenvolvimiento en sociedad. Como diversos autores lo describen, el mayor signo de este tipo de trastorno es la limitación social, por ende, cuanto más temprano sea captado, mayor funcionalidad en la edad adulta tendrá.

Para que la intervención temprana sea efectiva implica involucrarse en todas las áreas relacionadas con el niño, como lo es su familia, así como el sistema de cuidado del niño. La creencia en la responsabilidad social, en el cuidado y protección de los niños pequeños, en el compromiso con la idea de que la prevención es preferible al tratamiento y la intervención temprana, es preferible al remedio tardío, han sido temas persistentes desde la década de 1960, en los Estados Unidos de América, con respecto a la intervención en la primera infancia<sup>39</sup>.

La Asociación Navarra de Autismo, en el 2021, menciona que es el desarrollo temprano la clave para las personas con TEA, y es de suma importancia proporcionarles un futuro a largo plazo en el que se realicen su potencial, ignorando sus limitaciones y desmitificando el desorden, además de ponerles a trabajar<sup>51</sup>.

Ha quedado demostrado que una intervención temprana y adecuada puede potenciar la relación con estos niños en sus primeros años de vida, dando, en la mayoría de los casos, un pronóstico mucho más alentador; por ello, es bien conocido un amplio abanico de programas de intervención y sus manifestaciones<sup>51</sup>.

Este tema ha sido ampliamente estudiado a lo largo de los años, con la finalidad de que cada vez más pacientes reciban ayuda precoz. Existen diferentes investigaciones realizadas con niños y niñas, indicando que intervenir de manera temprana es positivo, por ejemplo, en el metaestudio reciente del 2019, se tomaron en cuenta un total de 1 713 participantes afectados de TEA, realizado con 33 estudios, la edad media de estos periodos fue de 37,4 meses, y el 81.1% de hombres avala

esta afirmación, demostrando en sus resultados cuán efectiva llega a ser la intervención temprana. Dicho estudio está enfocado en puntos específicos, como lo son el área cognitiva, lenguaje, social y, por último, comportamiento adaptativo, donde los resultados fueron más prometedores en aquellos que recibieron un diagnóstico precoz<sup>37</sup>.

Gracias a los datos neurológicos que se han recopilado, se sabe que la plasticidad del cerebro durante los primeros años de vida es un factor importante para tomar en cuenta, y del cual se debe sacar el mayor provecho posible, para promover el desarrollo de los niños<sup>37</sup>.

La Sociedad Argentina de Pediatría menciona que, debido al crecimiento continuo, eso se ha mencionado en artículos publicados en el 2016, acerca de la primera infancia (0-5 años), así como del desarrollo del sistema nervioso. Por lo tanto, las intervenciones tempranas son extremadamente importantes<sup>38</sup>.

Es importante tomar en cuenta los problemas que existen consistentemente en respuesta a estímulos o generalizar el comportamiento, de forma comparativa, con los pacientes sin este trastorno<sup>38</sup>.

Los niños con TEA deben recibir una intervención temprana que tenga en cuenta este rasgo; los programas de intervención temprana se elaboran teniendo en cuenta una variedad de contextos, sin prescripción del tiempo necesario para ver mejoras en esta dificultad<sup>42</sup>.

En cuanto a la edad promedio de diagnóstico de estos pacientes, suele ser de 3 a 4 años, lo cual resulta perjudicial, esto debido a que para esta edad el desarrollo cerebral es acelerado; entonces se puede considerar esta edad como tardía en la detección y, por ende, se traduce como una oportunidad perdida<sup>42</sup>.

Son los niños pequeños, aquellos que están empezando a aprender a caminar, los niños de 13 meses están diciendo sus primeras palabras, y los niños de 14 meses están participando en una variedad de conductas de atención social conjunta, como señalar y mostrar objetos a otros para compartir la atención social, enfocar, por lo cual es una etapa adecuada donde se puede identificar el TEA, dando así la oportunidad de dar un abordaje más completo y adecuado<sup>39</sup>.

La terapia ABA es una terapia conductual bien conocida para personas con TEA, cuyo propósito es mejorar una variedad de habilidades; lo que se hace por medio de esta terapia es promover los comportamientos deseados y desalentar los indeseables, esperando así resultados que se pueden medir<sup>51</sup>.

En definitiva, la detección precoz permite la incorporación a los diferentes tratamientos adaptados al desarrollo de los niños para quienes presentan trastorno del espectro autista, y no solo para los niños sino también para sus familias, que son quienes también sufren las consecuencias de la desinformación.

Otro aspecto, del cual se pudieron obtener resultados relevantes, es el entorno familiar, donde sus miembros, quienes en la mayoría de los casos son los primeros en identificar algunos de los síntomas y que son tomados como signos de alarma, estos incluyen: dificultad para comunicarse, lenguaje atípico, retraso en el desarrollo global, retraso en la socialización, dificultad con la rutina y con los comportamientos desafiantes o rígidos<sup>41</sup>.

El impacto que tiene el diagnóstico de TEA en el niño y en la dinámica, no solo individual sino también en la familiar, ya que implica cambios significativos en la forma de vida de todos los miembros de la familia, esto puede darse repentinamente, dando como resultado cambios en las reglas, resurgimiento de conflictos no resueltos, aumento de la tensión entre los miembros de la familia, problemas con la convivencia conyugal o inclusive familiar, que en ocasiones resulta con falta de apoyo por parte de un miembro de la familia, falta de intimidad, falta de espacio, agotamiento emocional, siendo también afectado el tema financiero; todos estos eventos acompañados de frustración, estrés y la ansiedad, entre otras emociones, pueden acompañar el proceso<sup>41</sup>.

Los hermanos también pueden verse afectados, esto debido a la cantidad de tiempo que los padres dedican a los pequeños diagnosticados con TEA, comienzan a sentirse abandonados, por lo que pueden desarrollar sentimientos encontrados hacia sus padres. Además, pueden exhibir baja autoestima, independencia temprana, vergüenza hacia su hermano y limitaciones en las relaciones interpersonales, e incluso pueden creer que sus padres protegen demasiado a su hermano. Es posible que el niño no siempre comprenda la complejidad de la situación hasta que sea mayor o inclusive puede ser que no lo llegue a comprender<sup>41</sup>.

Desde el punto de vista sociofamiliar, el impacto se denota cuando es uno de los cuidadores principales quien debe reducir las horas de trabajo y, con frecuencia, dejar su trabajo de forma permanente, esto como consecuencia al tener que manejar las obligaciones diarias de su hijo<sup>41</sup>. A

Otro de los factores que se ven altamente afectados es el económico, esto debido a los gastos en los que se deben incurrir para, por ejemplo, poder asistir a citas médicas, recibir tratamiento farmacológico o recibir terapia de estimulación; para cada una de ellas es necesario contar con cierta cantidad de dinero mensual, lo cual termina siendo un gasto adicional a lo que se está normalmente acostumbrado en el núcleo familiar<sup>41</sup>.

Por otro lado, también se ven afectados otros aspectos, como lo son las relaciones sociales tanto con amigos como con familiares, ya que en ocasiones son mínimas o simplemente no hay, esto como resultado del proceso de exclusión de involucrar a los padres de niños con autismo en los distintos planes recreativos, con frecuencia debido a que los niños están inquietos y otros pueden interpretarlo de manera incómoda o molesta<sup>41</sup>.

Aunque algunas de las familias suelen adaptarse rápidamente, mientras que a otras familias les lleva más tiempo comprender todo lo relacionado con el tema, en la misma línea, la madre es uno de los miembros de la familia más impactados porque, con frecuencia, es ella quien está la mayor parte del tiempo al cuidado del niño o la niña; por ende, será la que mayor responsabilidad adquiera en los roles que se deberán reacomodar.

Brindar las herramientas adecuadas y dirigidas estrictamente a los padres, pues son ellos quienes deben aprender a sobrellevar el estrés, la frustración, e incluso depresiones ocasionadas por las situaciones a las que se deben enfrentar día con día, es uno de los puntos importantes destacados en el diagnóstico temprano, porque de ello dependerá el rol que asuma cada uno de los miembros de la familia en el adecuado acompañamiento, para que sea sobre todo efectivo.

El estudio llevado a cabo en el 2016, demostró lo indispensable que es valorar y analizar la manera en que los cuidadores de los hijos con TEA se reparten las tareas y cómo esto puede afectar a la salud mental. También evaluó la severidad de los síntomas de ansiedad y depresión en los padres y la relación con la sintomatología conductual del niño con TEA, donde se obtuvieron como

resultados que la presencia de la figura paterna en el hogar resultó ser un amortiguador frente a estos síntomas, descendiendo hasta un 95% de probabilidad de aparición de estos síntomas. Por ende, la sintomatología y problemas de conducta de los niños con TEA y la depresión han de ser considerados en conjunción con circunstancias de la pareja y su relación conyugal, más allá de un simple reparto de tareas<sup>29</sup>.

#### **4.3. Identificar las nuevas estrategias del abordaje médico integral en niños menores de 5 años con trastorno del espectro autista implementables en la atención primaria de esta población en el sistema de salud costarricense**

En cuanto a las estrategias implementadas en los diferentes países que formaron parte de la presente investigación, se evidencia que van dirigidas a la atención primaria; para procurar un abordaje médico integral, estos documentos son guías enfocadas al diagnóstico, abordaje y tratamiento de niños con sospecha o confirmación de TEA.

En España, durante el 2009, se publica la Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria, en la cual se abordan 12 puntos distintos con un formato de cuestionario, donde se incluye: primeramente una definición, manifestaciones clínicas y clasificaciones, criterios diagnósticos, detección precoz, estrategias de manejo de sospecha de TEA en atención primaria, así como diversos aspectos que se recomienda tener en cuenta al proporcionar información a los padres, junto con diversas estrategias para el seguimiento de niños con TEA en atención primaria. Lastimosamente, no existe alguna actualización reciente para dicha guía<sup>43</sup>.

En cuanto a Chile, en el 2011, se publica la guía de práctica clínica de detección y diagnóstico oportuno de los trastornos del espectro autista (TEA), la cual es basada en una serie de recomendaciones que le permitan al personal de salud un correcto abordaje en la atención primaria, brindándole pautas a seguir, desde el diagnóstico hasta el tratamiento. Esta guía sigue sin nuevas actualizaciones a la fecha<sup>44</sup>.

En México, es en el año 2012 que se publica la guía para el diagnóstico y tratamiento del TEA, esto gracias al Instituto Mexicano del Seguro Social. Dicha guía es creada con la intención de crear un recurso nacional que ayude a los profesionales en salud en la toma de decisiones clínicas,

para que puedan seguir basadas en las investigaciones y que, particularmente, los médicos de los tres niveles de atención obtengan las recomendaciones que se basan en los datos nacionales e internacionales. Otro de los objetivos es estandarizarla a nivel nacional<sup>45</sup>.

Luego, en el año 2015, en Colombia, se publica y recomienda el Protocolo clínico para el diagnóstico, tratamiento y ruta de atención integral de niños con trastornos del espectro autista, en el cual se dan recomendaciones para una identificación y abordaje integral en pro de un diagnóstico temprano<sup>46</sup>.

Por su lado, Cuba, desde el 2017, cuenta con una Guía práctica clínica, donde, por medio de un conjunto de pautas destinadas a mejorar la atención, basado en un análisis exhaustivo de la evidencia y los beneficios para los pacientes, así como los peligros de opciones de tratamiento, las GPC se esfuerzan por aminorar la incertidumbre, dando pautas concretas<sup>47</sup>.

Toda la guía es basada en información proporcionada anteriormente, que auxilia a los profesionales de la atención primaria de salud y del sistema educativo, en el diagnóstico temprano de TEA en niños; cuenta con 30 páginas basadas en el TEA y algunos otros trastornos del comportamiento. Como resultado, todos pueden beneficiarse de esta guía, los especialistas involucrados en la identificación temprana y atención de niños con TEA en la atención primaria en salud; esta guía en particular toma en cuenta a los padres, con el fin de mejorar la calidad de la atención a ellos y a los familiares involucrados, sus familias y sus propias vidas. Actualmente, no se encontraron nuevas actualizaciones.

La Asociación Europea de Psiquiatría Infantil, en el año 2020, publica una Guía práctica para el autismo de ESCAP: resumen de las recomendaciones basadas en la evidencia para su diagnóstico y tratamiento, la cual, al igual que las guías antes mencionadas, se basa en el DSM-V y el CIE-11, incluyendo banderas rojas en el diagnóstico del TEA y una serie de recomendaciones en cuanto a la intervención que se debe realizar, a los niños diagnosticados con TEA, en las distintas etapas de la vida<sup>48</sup>.

En cuanto a Costa Rica, La Caja Costarricense de Seguro Social implementa un programa de control llamado Control de niño sano, el cual se realiza de la siguiente manera: cita a control antes

de los ocho días, considerada una captación temprana; luego cita a los 2 meses, 4 meses, 6 meses, 9 meses y al cumplir el año se hará un control anual, donde se evalúa el crecimiento y desarrollo adecuado del niño, pero no cuenta con ningún tipo de guía o protocolo como tal, que sirva de guía en la atención de pacientes con diagnóstico o sospecha de TEA, en la atención primaria del sistema de salud costarricense. Existe una carencia de información a nivel nacional respecto al tema.

## **CAPÍTULO V- CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES**

En el siguiente capítulo, se detallarán a fondo las conclusiones y recomendaciones obtenidas durante la investigación.

### **5.1. Conclusiones**

- Del 1 al 1.5% de la población en Latinoamérica se estima que es diagnosticada con trastorno del espectro autista.
- Es un trastorno predominante en hombres, con una relación de 1:4.
- Es multicausal, desde un defecto genético hasta la exposición de un entorno de riesgo.
- El trastorno del espectro autista es un problema de salud pública que ha ido en aumento al pasar de los años.
- Uno de los síntomas más significativos y por los cuales en la mayoría de las ocasiones los padres llevan a sus hijos a consultar.
- Los únicos criterios diagnósticos estandarizados a nivel nacional e internacional son los dados por el DSM-V y CIE-11, actualmente.
- Los padres son los primeros en darse cuenta de los comportamientos atípicos de sus hijos.
- En ocasiones son los maestros en etapa escolar quienes identifican rasgos de TEA en sus alumnos.
- El periodo de mayor plasticidad cerebral en niños se da en los primeros 3 años; por lo tanto, es un periodo conveniente para ayudar a los niños a modificar o aprender nuevas conductas.
- Los déficits en las habilidades sociales se presentan en los primeros 2 años de vida.
- El TEA se puede acompañar o no de trastornos en el lenguaje.
- La mayoría de los niños con TEA no saben fingir juegos, a menudo prefieren los que son de tipo repetitivo.

- La entrevista diagnóstica de autismo (ADI-R), permite valorar tres aspectos principales: el lenguaje, la comunicación y las interacciones sociales, los cuales son las principales áreas de afectación en pacientes con TEA.
- La escala de calificación del autismo infantil (CARS), es una escala de valoración bastante efectiva para valorar a niños a partir de los 2 años.
- Existen signos y síntomas que el Center for Disease Control and Prevention, cataloga como banderas rojas para la identificación oportuna del TEA.
- La medicación no cura todos los signos y síntomas, lo que hace es ayudar a regular algunos de ellos.
- La terapia ocupacional es una alternativa viable para pacientes con TES, ya que abarca tres áreas principales: disfunción sensorial, habilidades motoras y habilidades de juego.
- La terapia conductiva-conductual es la terapia más eficaz en pacientes diagnosticados con TEA.
- Existe también la terapia asistida por animales, la cual ha dado muy buenos resultados en personas con limitación para socializar y empatizar, como lo son los pacientes con TEA.
- Las guías internacionales de países como México, Chile, Colombia, no cuentan con actualizaciones recientes.
- El modelo Denver de comienzo temprano (ESDM) es una estrategia que se puede usar desde los 12 hasta los 48 meses, en la cual su objetivo es mejorar las habilidades lingüísticas, sociales, aprendizaje; tanto los padres como los terapeutas utilizan el juego, las interacciones sociales y la atención compartida en entornos naturales para lograr su objetivo.
- A nivel nacional, no se cuenta con alguna guía o protocolo en la atención primaria, que oriente a los profesionales en salud acerca de los pasos a seguir para realizar un diagnóstico efectivo.

## 5.2. Recomendaciones

- Se deben utilizar pruebas estandarizadas, que sean más específicas para una identificación precoz, de manera temprana.
- Se recomienda tener una mayor sospecha si se trata de un paciente masculino.
- Se recomienda una valoración integral del paciente.
- Se recomienda dar un enfoque multidisciplinario al abordaje del paciente.
- Se recomienda tener en cuenta los signos de alarma para sospechar un diagnóstico del TEA.
- Se recomienda conocer los criterios diagnósticos actuales brindados por el DSM-V y el CIE-11.
- Se recomienda educar a los padres desde temprana edad sobre las características típicas del desarrollo infantil, para que así puedan identificar cualquier signo de alerta.
- Realizar al menos una valoración completa anual durante los primeros tres años de vida.
- Se recomienda educar a los docentes respecto a los signos y síntomas presentes en niños con TEA, para que así sean capaces de ayudar, en vez de discriminar a sus alumnos.
- Se recomienda observar el comportamiento social de los niños, a partir de los 2 años, para identificar de manera precoz su déficit.
- Se recomienda valorar a aquellos niños que tengan dificultades para el lenguaje.
- Se recomienda someter a juegos donde sean valoradas las destrezas del niño, en cuanto a juegos grupales que requieran espontaneidad.
- Junto con la terapia conductiva-conductual, es recomendable la terapia conductiva conductual.
- Se recomienda reconocer las llamadas banderas rojas del TEA, para realizar un diagnóstico precoz.

- Se recomienda realizar la escala de CARS a niños de 2 años en adelante con sospecha de TEA.
- El tratamiento farmacológico no se recomienda estandarizado; debe ser valorado de acuerdo con las necesidades de cada paciente.
- Junto al tratamiento farmacológico, se recomienda llevar terapia psicológica.
- Valorar la implementación de la terapia asistida con animales, en aquellos pacientes con limitaciones para socializar y empatizar.
- Mejorar en temas de actualización de datos y reajustes, en cuanto a las guías existentes a nivel internacional.
- El modelo Denver de comienzo temprano (ESDM) es una estrategia que se puede aplicar desde los 12 hasta los 48 meses; por ende, se recomienda su uso al menos una vez durante los primeros 3 años.
- Realizar una guía de manejo del trastorno del espectro autista a nivel nacional, para poder ser aplicada en el primer nivel de atención.

## **CAPÍTULO VI- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Ruggieri VL, Arberas CL. Autismo: importancia de la dismorfología en la identificación de entidades médicas asociadas. *Rev Neurol*. 2017.
2. Papel psicopedagógico en el A. Desarrollo normal y autismo (1/2) [Internet]. *Autismoandalucia.org*.1997. [citado el 8 de febrero de 2023].
3. Los trastornos del espectro autista (TEA) [Internet]. *Pediatría integral*. 2017 [citado el 8 de febrero de 2023].
4. Vargas Baldares M, Navas Orozco W. Autismo infantil. *Rev Cúpula*. Binasss.sa.cr. [citado el 8 de febrero de 2023]. 2012; 26(2): 44-58
5. Zuckerman KE, Lindly OJ, Sinche BK, Nicolaidis C. Parent health beliefs, social determinants of health, and child health services use among U.S. school-age children with autism. *J Dev Behav Pediatr*. 2015; 36(3):146-157. doi:10.1097/DBP.0000000000000136.
6. Cabanyes-Truffino J, García-Villamisar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. (Abas-II 5 a 21 años escolar-profesores | PDF - Scribd) *REV NEUROL* 2004; 39: 81-90. DOI: 10.33588/rn.3901.2004098.
7. Cortez Bellotti de Oliveira M, Contreras MM. Diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista en edad temprana (18-36 meses). *Arch Argent Pediatr* [Internet]. 2007 [citado el 4 de febrero de 2023]; 105(5): 418-26.
8. Machado C, Rodríguez R, Estivez M, Leisman G, Chinchilla M, Portela L. Trastorno del espectro autista: un reto para las neurociencias. *Rev Mex Neuroci* [Internet]. 2017 [citado el 2 de febrero de 2023]; 18(4): 30-45. DOI: 75013.

9. Artigas-Pallares J, Paula I. El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger. *Rev Asoc Esp Neuropsiquiatr* [Internet]. 2012 [citado el 2 de febrero de 2023]; 32(115):567-87. DOI: 10.4321/S0211-57352012000300008.
10. Reynoso C, Rangel MJ, Melgar V. El trastorno del espectro autista: aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* [Internet]. 2017 [citado el 8 de febrero de 2023]; 55(2): 214-22.
11. Schalkwyk GI, Volkmar FR. Autism spectrum disorders: challenges and opportunities for transition to adulthood. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* [Internet]. 2017 [citado el 4 de febrero de 2023]; 26(2): 329-39. DOI: 10.1016/j.chc.2016.12.013.
12. Cabanyes-Truffino J, García-Villamizar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. *Revista Neurología*. 2004; 39(1): 81-90.
13. Krishnan A, Zhang R, Yao V, Theesfeld CL, Wong AK, Tadych A, et al. Caracterización de todo el genoma de la desregulación genética y funcional en el trastorno del espectro autista [Internet]. *bioRxiv*. 2016; 057828. Disponible en: <http://biorxiv.org/content/early/2016/06/09/057828.abstract>.
14. Aguirre Martínez R. Desarrollo de la cognición social en personas con trastorno de espectro autista. *Rev. Chil. Ter. Ocup.* [Internet]. 31 de diciembre de 2013 [citado el 2 de febrero de 2023];13(2); 11-20. DOI: 10.5354/0719-5346.2013.30211.
15. Saldarriaga W, Tassone F, González-Teshima LY, Forero-Forero JV, Ayala-Zapata S, Hagerman R. Síndrome de X frágil. [Internet]. *org.co*. 2014 [citado el 1 de febrero de 2023].
16. Souza AB de, Meurer L de M, Cymro R. Evaluation of child development of children with suspected autistic spectrum disorder. *Millenium - J Educ Technol Health* [Internet]. 2021 [citado el 8 de febrero de 2023]; (16):31-8.
17. Blandino, M. Manual de intervención para psicólogos en el tratamiento de personas con autismo. Enfoque cognitivo, conductual, emocional. [Tesis para optar por el grado de licenciatura en psicología]. 2003. Universidad de Costa Rica. Costa Rica.

18. Quirós, A. Repertorios comunicativos en la constelación autista. Un estudio de casos [Tesis para optar por el grado de licenciatura en psicología]. 2002. Universidad de Costa Rica, Escuela de Psicología.
19. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5a ed. 2013. <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>.
20. Organización Mundial de la Salud. Clasificación internacional de enfermedades. 11a revisión. Organización Mundial de la Salud. 2018. <https://icd.who.int/es>.
21. Organización Mundial de la Salud. Autismo [Internet]. Who.int. 2023. [citado el 1 de junio de 2023]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>
22. Yáñez C, Maira P, Elgueta C, Brito M, Crockett MA, Troncoso L, et al. Estimación de la prevalencia de trastorno del espectro autista en población urbana chilena. *Andes Pediatr* [Internet]. 2021 [citado el 1 de junio de 2023]; 92(4): 519-25. Disponible en: [https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2452-60532021000400519](https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2452-60532021000400519)
23. Fortea Sevilla MS, Escandell Bermúdez MO, Castro Sánchez JJ. Estimación de la prevalencia de los trastornos del espectro autista en Canarias. *An Pediatr (Barc)* [Internet]. 2013 [citado el 4 de julio de 2023]; 79(6): 352-9. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-estimacion-prevalencia-trastornos-del-espectro-articulo-S1695403313002002>
24. Fajardo KAM, Álvarez DES, Zambrano VPP. Perfil epidemiológico del autismo en Latinoamérica. *Salud & Ciencias Médicas* [Internet]. 2021 [citado el 5 de julio de 2023]; 1(2): 14-25. Disponible en: <https://saludcienciasmedicas.uleam.edu.ec/index.php/salud/article/view/25>
25. OEA.org. Etapas del desarrollo infantil. [citado el 3 de junio de 2023]. 2005. Disponible en: <http://www.oas.org/udse/dit2/que-es/etapas.aspx>

26. Agrawal S, Rao SC, Bulsara MK, Patoles SK. Prevalence of autism spectrum disorder in preterm infants: a meta-analysis. *Pediatrics*. 2018. doi: 10.1542/peds.2018-0134.
27. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, Evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics* 2020; 145(1). <https://doi.org/10.1542/peds.2019-3447>
28. Corden K, Brewer R, Cage, E. A systematic review of healthcare professionals' knowledge, self-efficacy and attitudes towards working with autistic people. 2021. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s40489-021-00263-w>
29. Biasutti de Oliveira L, Dias de Oliveira R, Serrano Enciso J, Nakamura-Palacios E. Aplicación clínica de la escala de autismo en los niños. *Rev Cubana Pediatr* [Internet]. diciembre de 2016 [citado el 07 de julio de 2023]; 88(4): 406-416. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312016000400002&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000400002&lng=es).
30. Coelho-Medeiros M, Bronstein J, Aedo K, Pereira A., Arraño V, Perez C, et al. Validación del M-CHAT-R/F como instrumento de tamizaje para detección precoz en niños con trastorno del espectro autista. *Rev. chil. pediatr.* [Internet]. octubre de 2019. [citado el 6 de julio de 2023 ]; 90(5): 492-499. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062019000500492&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062019000500492&lng=es). <http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v90i5.703>.
31. Reynoso C, Rangel MJ, Melgar V. El trastorno del espectro autista: aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* [Internet]. 2017 [citado el 8 de julio de 2023]; 55(2): 214-22. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=71938>
32. Oono, IP, Honey, EJ, McConachie, H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *BJPsych Advances*. 2016; 22(3): 146-146..
33. Igualada A. Dificultades del lenguaje en los trastornos del desarrollo: síndromes genéticos y trastorno del espectro autista. 2019. Editorial UOC.

34. Vargas Baldares MJ, Navas Orozco W. Autismo infantil. Rev Cúpula. 2016. [citado el 5 de julio de 2023]. Disponible en: <https://www.binasss.sa.cr/bibliotecas/bhp/cupula/v26n2/art5.pdf>
35. Ruggieri V, Arberas C. Mecanismos epigenéticos involucrados en la génesis del autismo. Medicina (B. Aires) [Internet]. marzo de 2022 [citado el 28 de junio de 2023]; 82 (Suppl 1): 48-53. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0025-76802022000200048&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802022000200048&lng=es).
36. Popow C, Ohmann S, Plener P. Practitioner's review: medication for children and adolescents with autism spectrum disorder (ASD) and comorbid conditions. Neuropsychiatr. 2021; 35(3):113-134. doi: 10.1007/s40211-021-00395-9
37. Nahmias AS, Pellecchia M, Stahmer, AC, Mandell, DS. Effectiveness of community-based early intervention for children with autism spectrum disorder: a meta-analysis. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2019; 60(11): 1200-1209. <https://doi.org/10.1111/jcpp.13073>
38. Valdez D. Estrategias de intervención entre lo clínico y lo educativo. EUPUB. 2016 [citado el 5 de julio de 2023]. Disponible en: <https://bibliospd.files.wordpress.com/2019/03/autismos-estrategias-de-intervencic3b3n-educativa.pdf>
39. Pierce, K, Gazestani, V, Bacon, E, et al. Evaluation of the diagnostic stability of the early autism spectrum disorder phenotype in the general population starting at 12 months. 2019. JAMA Pediatr. doi: <http://dx.doi.org/10.1001/jamapediatrics.2019.0624>
40. Fransi Portela M. Prácticas educativas inclusivas: una guía para tutores de centros educativos de la Comunitat Valenciana. 2020. S.d.
41. Torres-Lista V. Impacto psicosocial del diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en los principales cuidadores. IPC USMA [Internet]. 11 de abril de 2019 [citado el 20 de junio de 2023]; 7(1): 27-39. Disponible en: <http://ipc.org.pa/ojs/index.php/ipc/article/view/13>
42. Sánchez DÁ, Ruiz-Cabello FJ, Colomer Revuelta J, Cortés Rico O, et al. Detección precoz de los trastornos del desarrollo (parte 2): trastornos del espectro autista. Pediatría Aten Primaria

[Internet]. 2018 [citado el 5 de julio de 2023]; 20(79): 277-85. Disponible en: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1139-76322018000300016](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322018000300016)

43. 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 N° 2007/5-3. [https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC\\_462\\_Autismo\\_Lain\\_Entr\\_compl.pdf](https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC_462_Autismo_Lain_Entr_compl.pdf)

44. Ministerio de Salud de Chile. Guía práctica de detección y diagnóstico oportuno de trastornos del espectro autista. 2011. Santiago: MINSAL. Disponible en: <http://dspace.otalca.cl/handle/1950/10272>

45. Instituto Mexicano del Seguro Social. Diagnóstico y tratamiento de los trastornos del espectro autista. 2012. México: Instituto Mexicano del Seguro Social. Disponible en : <http://www.imss.gob.mx/profesionales/guiasclinicas/Pages/guias.aspx>

46. Ministerio de Salud y Protección Social, Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud. Protocolo clínico para el diagnóstico, tratamiento y ruta de atención integral de niños y niñas con trastornos del espectro autista. 2015. S.d.

47. Oliva-Pascual M, Blanco-Marrades J. Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria de salud. Revista Científica Estudiantil UNIMED [revista en Internet]. 2020 [citado el 29 de junio de 2023]; 2(3): [aprox. 10 p.]. Disponible en: <https://revunimed.sld.cu/index.php/revstud/article/view/39>

48. Fuentes J, Hervás A, Howlin P (Grupo de Trabajo de ESCAP para el Autismo). Guía práctica para el autismo de ESCAP: resumen de las recomendaciones basadas en la evidencia para su diagnóstico y tratamiento. European Child & Adolescent Psychiatry. 11 de agosto de 2020. <https://doi.org/10.1007/s00787-020-01587-4>

49. Reyes E, Pizarro L. Rol de la terapia farmacológica en los trastornos del espectro autista. *Rev médica Clín Las Condes*. 2022; 33(4): 387-99. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2022.07.002>

50. Valencia Cifuentes V, Becerra L. Terapias ABA en autismo: ¿solución única a un problema múltiple?. *Salutem Scientia Spiritus* (En Línea) [Internet]. 30 de junio de 2019 [citado el 1 de julio de 2023]; 5(1): 50-3. Disponible en: <https://revistas.javerianacali.edu.co/index.php/salutemscientiaspiritus/article/view/1322>

51. Misitio. Terapias de tratamiento e intervención para el trastorno del espectro autista [Internet]. 2021.[citado el 5 de julio de 2023]. Disponible en: <https://www.autismovivo.org/post/terapias-de-tratamiento-e-intervenci%C3%B3n-para-el-trastorno-del-espectro-autista>

52. Peña Batista J, Rodríguez Almonte S, Veras Vargas E. Proceso de la terapia cognitiva, conductual y comunicativa por el docente o terapeuta a niños con trastorno del espectro autista entre 4 a 12 años: apoyo tecnológico. 2020. Santo Domingo: Universidad Iberoamericana (UNIBE). Disponible en: <https://repositorio.unibe.edu.do/jspui/handle/123456789/176>

53. Investigación RS. La importancia de la terapia ocupacional en el trastorno del espectro autista [Internet]. ▷ RSI - Revista Sanitaria de Investigación. 2022 [citado el 14 de junio de 2023]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/la-importancia-de-la-terapia-ocupacional-en-el-trastorno-del-espectro-autista/>

54. Rivera Ramo F. Revisión de la terapia ocupacional y la intervención asistida con animales en personas con trastorno del espectro autista. 2020. Disponible en: <http://hdl.handle.net/2183/26485>

55. Hernández Sampieri R, Fernández Collado C, Baptista P. Metodología de la investigación. 6a ed. 2014. McGRAW-HILL / INTERAMERICANA EDITORES, S.A. DE C.V.

56. Manterola C, Asenjo C, Otzen T. Jerarquización de la evidencia y grados de recomendación de uso actual. Rev Chil Infectol [Internet]. 2014 [citado el 21 de junio del 2022]; 31(6): 705-718. Disponible en: <https://www.scielo.cl/pdf/rci/v31n6/art11.pdf>

## **CAPÍTULO VII- ANEXOS**

## Anexo 1.

**Tabla 7. Clasificación de artículos consultados según su nivel de evidencia**

Autor/Re- vista/Año	Re	Título del artículo	Tipo de estudio	Nivel de evidencia	Población	Metodología	Resultados y conclusiones
Yáñez C, Maira P, Elgueta C, Brito M, Crockett MA, Troncoso L et al./Andes Pediatr/ 2021.	22	Estimación de la prevalencia de trastorno del espectro autista en población urbana chilena.	Transversal	4	272 niños entre 18-30 meses.	Se realizó un tamizaje, a los niños, mediante el Cuestionario de Autismo en Niños Modificado (MCHAT).	44 niños tuvieron M- CHAT alterado; de ellos 5 fueron diagnosticados clínicamente con trastorno del espectro autista.
Fortea Sevilla MS, Escandell Bermúdez MO, Castro Sánchez JJ./An Pediatric/ 2013.	23	Estimación de la prevalencia de los trastornos del espectro autista en Canarias.	Descriptivo	3	1.796 niños con edades comprende- das entre los 18 y los 36 meses.	Los padres completan el Cuestionario de Desarrollo Comunicati- vo y Social en la Infancia, en su versión española (M- CHAT/ES).	Una prevalencia de TEA del 0,61%.
Fajardo KAM, Álvarez DES, Zambrano VPP/Salud & Ciencias Médicas 2021.	24	Perfil epidemi- ológico del autismo en Latinoamé- rica.	Cohorte	2	Población diagno- stica con TEA en Latinoamé- rica	Una revisión bibliográfica.	Es un trastorno del neurodesarro- llo, de etiología multifactorial, en el que variaciones genéticas interactúan con factores ambientales.

Agrawal S, Rao SC, Bulsara MK, Patoles SK/ Pediatrics/ 2018.	26	Prevalence of autism spectrum disorder in preterm infants: a meta-analysis.	Metaanálisis	1	3366 bebés prematuros.	Revisión bibliográfica de 18 estudios.	El metaanálisis reveló que la tasa de prevalencia general de los TEA fue del 7% (intervalo de confianza del 95%: del 4% al 9%).
Hyman SL, Levy SE, Myers SM/Pediatrics/2020.	27	Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder.	Metaanálisis	1	N/A	Una revisión bibliográfica de 630 artículos.	N/A
Corden K, Brewer R, Cage E/ Review Journal of Autism and Developmental Disorders/ 2021.	28	A systematic review of healthcare professionals' knowledge, self-efficacy and attitudes towards working with autistic people.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Una revisión bibliográfica de 35 artículos.	Las especialidades pediátricas o psiquiátricas se asociaron con un mayor conocimiento del autismo.
Biasutti de Oliveira L, Dias de Oliveira R, Serrano Enciso J, Nakamura-	29	Aplicación clínica de la escala de autismo en los niños.	Trasversal	4	20 pacientes con 7-15 años de edad.	Clasificados, por sus puntuaciones en Weschler Intelligence Scale for Children-Tercera	No hubo diferencias estadísticamente significativas entre los dos

Palacios E/Rev Cubana de Pediatría/ 2016.						Edición (WISC-III).	grupos en rendimiento en tarea de creencia falsa, como tampoco hubo diferencias entre cociente de inteligencia total y valor total de la CARS.
Coelho-Medeiros M, Bronstein J, Aedo K, Pereira A, Arraño V. et al./Rev Chil. Pediatr/ 2019.	30	Validación del M-CHAT-R/F como instrumento de tamizaje para detección precoz en niños con trastorno del espectro autista.	Transversal	4	20 niños con sospecha de TEA y 100 niños de control sano seleccionados al azar, de 16-30 meses de edad.	Se aplicó M-CHAT-R/F, y se aplicó Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2).	En la muestra clínica, el M-CHAT-R/F fue positivo en todos, con test de ADOS-2 negativo en tres casos. La confiabilidad Alfa del M-CHAT-R/F fue =0,889, la sensibilidad y especificidad discriminante de 100 y 98%, y la concurrente 100% y 87,5% respectivamente.

Reynoso C, Rangel MJ, Melgar V/ Rev Med Inst Mex Seguro Soc/2017.	31	El trastorno del espectro autista: aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Una revisión bibliográfica de 72 artículos.	La mortalidad en los pacientes con autismo es mayor que en la población general, con razón de 2.56 (IC95%: 1.38-1.76).
Oono IP, Honey EJ, McConachie H/ BJPsych Advances/ 2016.	32	Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD).	Metaanálisis	1	919 niños con TEA.	17 estudios .	La revisión encuentra alguna evidencia de la efectividad de las intervenciones mediadas por los padres, más particularmente en indicadores proximales dentro de la interacción entre padres e hijos, pero también en indicadores más distales de comprensión del lenguaje infantil y reducción de la

							gravedad del autismo.
Igualada A/ Editorial UOC/2019.	33	Dificultades del lenguaje en los trastornos del desarrollo: síndromes genéticos y trastorno del espectro autista.	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
Vargas Baldares MJ, Navas Orozco W/ Rev Cúpula/ 2016.	34	Autismo infantil.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión bibliográfica de 15 artículos.	No existen dos niños con autismo exactamente iguales; cada uno tendrá su propia constelación de síntomas, lo que conlleva a desafíos en el diagnóstico y abordaje de estos pacientes.
Ruggieri V, Arberas Cl./ Medicina/ 2022.	35	Mecanismos epigenéticos involucrados en la génesis del autismo.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión bibliográfica de 19 artículos.	Mayor prevalencia de casos relacionables con el incremento de la edad paterna.

Popow C, Ohmann S, Plener P/ Neuropsychiatr/2021.	36	Practitioner's review: medication for children and adolescents with autism spectrum disorder.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión bibliográfica de 325 artículos.	El tratamiento farmacológico permite controlar síntomas asociados, no curar el TEA.
Nahmias AS, Pellecchia M, Stahmer AC, Mandell, DS/ Journal of Child Psychology and Psychiatry/ 2019.	37	Effectiveness of community-based early intervention for children with autism spectrum disorder: a meta-analysis.	Metaanálisis	1	Edad media 37,4 meses, 81,1% hombres.	713 participantes	Estos resultados indican que sigue existiendo una gran brecha entre los resultados observados en entornos comunitarios y los informados en los ensayos de eficacia.
Valdez D/ EUPUB/ 2016.	38	Estrategias de intervención entre lo clínico y lo educativo.	Revisión bibliográfica	5	N/A	232 artículos.	Partir de un enfoque funcional en el diseño de servicios y en la concepción de los programas, conlleva un cambio que aleja de los planteamientos más

							tradicionales, que generaban estructuras rígidas, al considerar la discapacidad como algo estático.
Pierce K, Gazestani, V, Bacon E et al./ JAMA Pediatr/ 2019.	39	Evaluation of the diagnostic stability of the early autism spectrum disorder phenotype in the general population starting at 12 months.	Cohorte	2	Niños pequeños a partir de los 12 meses de edad.	2241 niños pequeños recibieron su primera evaluación de diagnóstico entre los 12 y los 36 meses de edad, y tuvieron al menos una evaluación posterior.	Los hallazgos sugieren que un diagnóstico de TEA se vuelve estable a partir de los 14 meses de edad y, en general, es más estable que otras categorías de diagnóstico, incluido el lenguaje o el retraso en el desarrollo.
Fransi Portela M/ S.d. /2020.	40	Prácticas educativas inclusivas: una guía para tutores de centros educativos de la Comunitat Valenciana.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión de 35 artículos.	Aumentar los conocimientos y la sensibilización del colectivo docente de la Comunitat Valenciana.

Torres-Lista V/ IPC USMA/ 2019.	41	Impacto psicosocial del diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en los principales cuidadores.	Transversal	4	Ocho cuidadores principales (hombres y mujeres) de figuras parentales (padre-madre; madre-abuelo) de niños y niñas diagnosticados con TEA, quienes asisten al Centro Ann Sullivan de la ciudad de Panamá.	Se utilizó el Cuestionario para familias de personas con autismo, compuesto por 43 preguntas; en él se recogen datos sobre las necesidades de las personas con autismo y sus familias, en cuanto al diagnóstico, atención y orientación (Instituto de Salud Carlos III, 2015). Además, se utilizó el Instrumento de Repercusión Familiar (IRFA), de 20 ítems, distribuidos por áreas, que evalúan variables específicas como: socioeconómica, sociopsicológica, funcionamiento familiar, estado de salud.	Núcleo familiar ante el diagnóstico del TEA. Se vivieron momentos de estrés, ansiedad, entre otros, que ejercieron un cambio en la dinámica/rol familiar, estilos de vida, reajuste de las finanzas.
Sánchez DÁ, Ruiz-Cabello FJ, Colomer Revuelta J, Cortés Rico	42	Detección precoz de los trastornos del desarrollo	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión bibliográfica de 58 artículos.	El cribado masivo de los TEA para población de

O, et al. ./ Pediatría Aten Primaria/ 2018.		(parte 2): trastornos del espectro autista.					bajo riesgo daría lugar a un valor predictivo positivo, estimado en el medio de alrededor del 38%, con un exceso de derivación a servicios especializados y efecto de etiquetado sobre los pacientes. Se considera más adecuado el cribado en la población de riesgo, o ante la sospecha por parte de padres o profesionales.
Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención /S.d. / 2019.	43	Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria.	Revisión bibliográfica	5	N/A	265 artículos	Elaboración de guía para el manejo de pacientes con Trastornos del Espectro Autista (TEA) en atención primaria.

Ministerio de Salud de Chile/ Santiago: MINSAL 2011.	44	Guía práctica de detección y diagnóstico oportuno de trastornos del espectro autista;	Revisión bibliográfica	5	N/A	103 artículos, con variedad de evidencia científica, de diverso valor y nivel de peso científico. Se utilizaron estudios de meta-análisis, ensayos clínicos de diversa metodología, revisiones sistemáticas de diversas temáticas, estudios clínicos de prevalencia, de cohortes.	Se desarrolló la guía de práctica clínica de detección y diagnóstico oportuno de los trastornos del espectro autista (tea)
Instituto Mexicano del Seguro Social/S.d. /2012.	45	Diagnóstico y tratamiento de los trastornos del espectro autista.	Revisión bibliográfica.	5	Niños y adolescentes con sospecha de autismo.	Revisión de 32 artículos.	Guía de práctica clínica.
Ministerio de Salud y Protección Social, Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud/ S.d. /	46	Protocolo clínico para el diagnóstico, tratamiento y ruta de atención integral de niños y niñas con trastornos del	Revisión bibliográfica.	5	N/A.	33 artículos de revisión.	Protocolo diagnóstico.

2015.		espectro autista.					
Oliva-Pascual M, Blanco-Marrades J/Revista Científica Estudiantil UNIMED/ 2020.	47	Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria de salud.	Estudio de casos y controles.	3	10 niños en estudio con sospecha de trastornos del desarrollo de la Escuela Especial William Soler Ladea.	Se realizó una investigación de desarrollo tecnológico en el período de febrero a marzo de 2017, en la Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba.	Diagnóstico precoz de 10 niños entre 0-6 años de edad, quienes presentaron señales de alerta, y la ampliación del conocimiento de los profesionales acerca del tema, ya que esto era bajo al inicio de la investigación. El 100% de los encuestados manifestaron satisfacción respecto a la guía.
Fuentes J, Hervás A, Howlin P (Grupo de Trabajo de ESCAP para el Autismo)/ European Child & Adolescent/ 2020.	48	Guía práctica para el autismo de ESCAP: resumen de las recomendaciones basadas en la evidencia para su diagnóstico	Revisión bibliográfica.	5	N/A	Revisión bibliográfica de 167 artículos.	La clasificación del autismo en el DSM-5, y en el futuro CIE-11, debería ayudar a armonizar el diagnóstico en niños y adultos.

		y tratamiento.					Sin embargo, el diagnóstico por sí solo no establece los tipos de tratamiento necesarios; por lo que el diagnóstico clínico debe ser individualizado y contextualizado, centrándose tanto en las limitaciones como en los puntos fuertes del individuo.
Reyes E, Pizarro L/ Rev médica Clín Las Condes/ 2022.	49	Rol de la terapia farmacológica en los trastornos del espectro autista.	Revisión bibliográfica	5	N/A	Revisión bibliográfica de 86 artículos.	Si bien se han logrado avances significativos en el manejo de medicamentos para el comportamiento en personas con TEA, se requieren mayores estudios, dirigidos a subgrupos mejor definidos,

							con blancos específicos de tratamiento, para apoyar las múltiples necesidades de estos pacientes.
Valencia Cifuentes V, Becerra L/ Saltem Scientia Spiritus/ 2019.	50	Terapias ABA en autismo: ¿solución única a un problema múltiple?	Revisión bibliográfica	5	N/A	Cinco artículos de revisión bibliográfica.	Las terapias de integración sensorial en autismo, lo cual respalda la reflexión que propone el presente artículo, sobre el hecho de que no se está en el momento histórico de conocimiento amplio sobre la enfermedad, sino, más bien, está empezándose a armar un rompecabezas de enorme complejidad.
Misitio/ 2021.	51	Terapias de tratamiento e intervención para el trastorno del espectro autista.	Revisión bibliográfica	5	N/A.	Revisión bibliográfica de 17 artículos.	Las investigaciones actuales muestran que hasta un tercio de los padres de niños con TEA pueden haber probado tratamientos de MCA, y hasta un 10% puede estar utilizando un tratamiento potencialmente peligroso.

<p>Peña Batista J, Rodríguez Almonte S, Veras Vargas E/ Santo Domingo: Universidad Iberoamericana (UNIBE). /2020.</p>	<p>52</p>	<p>Proceso de la terapia cognitiva, conductual y comunicativa por el docente o terapeuta a niños con trastorno del espectro autista entre 4 a 12 años: apoyo tecnológico.</p>	<p>Estudios de casos y controles.</p>	<p>3</p>	<p>Docentes y terapeutas que trabajan o han tenido experiencias con niños entre 4 a 12 años con trastorno del espectro autista, en la ciudad de Santo Domingo.</p>	<p>El instrumento de medición y recolección de datos, que se va a utilizar, es el cuestionario a través de encuestas.</p>	<p>La creación de una aplicación, que funcione como una ayuda para los docentes y terapeutas en el proceso de enseñanza para los alumnos con TEA, representa una solución que impacta positivamente el área educativa en el país, ya que favorece la inclusión de los estudiantes con esta condición en los centros educativos, al dotarlos de una herramienta que utiliza las terapias cognitivas, comunicativas y conductuales para la asignación de diferentes actividades, que faciliten el desarrollo óptimo del estudiante.</p>
---	-----------	---	---------------------------------------	----------	--	---	---

Investigación RS/ Revista Sanitaria de Investigación/ 2022.	53	La importancia de la terapia ocupacional en el trastorno del espectro autista.	Revisión bibliográfica	5	Profesionales precisos tanto del entorno educativo como del social y sanitario.	Revisión bibliográfica de 17 artículos,	La eficacia del abordaje de terapia ocupacional en usuarios con TEA es innegable. La evidencia muestra cierto debate en los diferentes enfoques empleados.
Rivera Ramo F. autista/ S.d. / 2020.	54	Revisión de la terapia ocupacional y la intervención asistida con animales en personas con trastorno del espectro autista.	Revisión bibliográfica	5	Pacientes con TEA.	13 artículos de análisis bibliográfico.	Estos hallazgos demuestran que interactuar con animales puede mejorar el desarrollo social en niños con desarrollo típico, y facilitar las interacciones sociales entre humanos.

Fuente: Elaboración propia, 2023.

## Anexo 2.

### Cuestionario M-CHAT

1. ¿Si usted señala un objeto del otro lado del cuarto, su hijo/a lo mira? (POR EJEMPLO ¿Si usted señala un juguete o un animal, su hijo/a mira al juguete o al animal?)	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? (POR EJEMPLO finge beber de una taza vacía, finge hablar por teléfono o finge darle de comer a una muñeca o un peluche)	Sí	No
4. ¿A su hijo/a le gusta treparse a las cosas? (POR EJEMPLO muebles, escaleras o juegos infantiles)	Sí	No
5. ¿Su hijo/a hace movimientos inusuales con los dedos cerca de sus ojos? (POR EJEMPLO ¿Mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	Sí	No
6. ¿Su hijo/a apunta o señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (POR EJEMPLO señala un juguete o algo para comer que está fuera de su alcance)	Sí	No
7. ¿Su hijo/a apunta o señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo interesante? (POR EJEMPLO señala un avión en el cielo o un camión grande en el camino)	Sí	No
8. ¿Su hijo/a muestra interés en otros niños? (POR EJEMPLO ¿mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca?)	Sí	No
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándose a usted o levantándolas para que usted las vea, no para pedir ayuda sino para compartirlas con usted? (POR EJEMPLO le muestra una flor, un peluche o un camión/carro de juguete)	Sí	No
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJEMPLO ¿Cuando usted lo llama por su nombre: lo mira a usted, habla, balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo?)	Sí	No
11. ¿Cuándo usted le sonríe a su hijo/a, él o ella le devuelve la sonrisa?	Sí	No
12. ¿A su hijo/a le molestan los ruidos cotidianos? (POR EJEMPLO ¿Llora o grita cuando escucha la aspiradora o música muy fuerte?)	Sí	No
13. ¿Su hijo/a camina?	Sí	No
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él/ella o lo/la viste?	Sí	No
15. ¿Su hijo/a trata de imitar sus movimientos? (POR EJEMPLO decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido chistoso que usted haga)	Sí	No
16. ¿Si usted se voltea a ver algo, su hijo/a trata de ver que es lo que usted está mirando?	Sí	No
17. ¿Su hijo/a trata que usted lo mire? (POR EJEMPLO ¿Busca que usted lo/la halague, o dice "mirame"?)	Sí	No
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (POR EJEMPLO ¿Su hijo/a entiende "pon el libro en la silla" o "tráeme la cobija" sin que usted haga señas?)	Sí	No
19. ¿Si algo nuevo ocurre, su hijo/a lo mira a la cara para ver cómo se siente usted al respecto? Sí (POR EJEMPLO ¿Si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, se voltearía a ver su cara?)	Sí	No
20. ¿A su hijo/a le gustan las actividades con movimiento? (POR EJEMPLO Le gusta que lo mezan/columnpien, o que lo haga saltar en sus rodillas)	Sí	No

Fuente: Robins, Fein, Barton, 2009.