

# Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista

A. Díez-Cuervo<sup>a</sup>, J.A. Muñoz-Yunta<sup>b</sup>, J. Fuentes-Biggi<sup>c</sup>, R. Canal-Bedia<sup>d</sup>, M.A. Idiazábal-Aletxa<sup>e</sup>, M.J. Ferrari-Arroyo<sup>f</sup>, F. Mulas<sup>g</sup>, J. Tamarit<sup>h</sup>, J.R. Valdizán<sup>i</sup>, A. Hervás-Zúñiga<sup>j</sup>, J. Artigas-Pallarés<sup>k</sup>, M. Belinchón-Carmona<sup>l</sup>, J.M. Hernández<sup>m</sup>, J. Martos-Pérez<sup>n</sup>, S. Palacios<sup>o</sup>, M. Posada-De la Paz<sup>p</sup> (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España)

## BEST PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS OF AUTISTIC SPECTRUM DISORDERS

**Summary.** Introduction. *The autism spectrum disorder (ASD) diagnostic process requires expertise both in the knowledge of autism as in teamwork strategies with different professionals, often working in different clinic services, and with parents. Aim. To recommend a consensus diagnostic procedure for ASD, that has been designed by the Study Group of the Instituto de Salud Carlos III. Development. The reports emphasize the need to obtain a complete clinical history, covering personal, family and psychosocial antecedents; detailing the basic areas affected in ASD—social interaction, communication and restricted patterns of behaviour, activities and interests—. Diagnostic tests to be used as a routine in all cases are described and analysed—including both psychoeducational and biomedical tests—. Also, tests indicated in cases with suspected identifiable physical disorders are covered, as well as those medical tests to be used for research purposes only. Conclusion. The diagnostic procedure requires the implementation of a coordinated interdisciplinary assessment strategy, that needs to ensure the participation of professionals from very different fields in active collaboration with the family. Their role culminates in the preparation and delivery of a personalized report. Every diagnostic procedure needs to be accompanied by an action plan that includes immediate support to the person with ASD, as well as information to the family on resources and community initiatives in their living area. [REV NEUROL 2005; 41: 299-310]*

**Key words.** Autistic disorder. Clinical protocols. Diagnostic techniques and procedures. DSM-IV. ICD. Medical records. Neurological diagnostic techniques. Practice guidelines. Recommendations. Routine diagnostic tests.

## INTRODUCCIÓN

El diagnóstico del autismo, prototipo de los trastornos del espectro autista (TEA), es un proceso de carácter deductivo, mediante el cual los profesionales o especialistas, guiados por sus conocimientos y experiencia clínica, y mediante las categorías universalmente aceptadas por la comunidad científica (DSM-IV-TR [1] o CIE-10 [2,3]), clasifican y caracterizan el comportamiento del individuo y establecen un plan de intervención apropiado a las características de la persona.

Una vez caracterizado sindrónicamente el trastorno, y realizado el diagnóstico diferencial, se ha de proceder a un estudio biomédico que busque causas subyacentes, ayude a entender

mejor las necesidades del paciente y oriente sobre la indicación individualizada de exploraciones complementarias.

Para llevar a cabo este proceso se requiere, por tanto, la puesta en marcha de una estrategia coordinada de evaluación de carácter multidisciplinario, que asegure la participación de especialistas de la pediatría, la psicología, la neurología y la psiquiatría. La evaluación ha de ser lo más completa posible y ha de evitar, al mismo tiempo, pruebas innecesarias que dupliquen resultados sobre los que ya se tiene certeza, o que de forma injustificada dilaten la presentación del informe o causen malestar a la persona con TEA o a su familia. Los representantes legales del paciente deberán autorizar, tras recibir la adecuada información,

Aceptado: 25.04.05.

<sup>a</sup> Asesor médico de las asociaciones PAUTA, JARES y APNA-FESPAU. <sup>b</sup> Unidad de Neuropediatría. Servicio de Neuropediatría. Hospital del Mar. IMAS. Barcelona. <sup>c</sup> Servicio de Psiquiatría Infantojuvenil. Policlínica Gipuzkoa y GAUTENA. San Sebastián. <sup>d</sup> Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Facultad de Educación. Universidad de Salamanca. Salamanca. <sup>e</sup> Instituto Neurocognitivo Inicia y Clínica Ntra. Sra. del Pilar. Barcelona. <sup>f</sup> Técnico superior del IIER/ISCIII. Madrid. <sup>g</sup> Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil la Fe e Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia. <sup>h</sup> Departamento de Calidad. FEAPS. <sup>i</sup> Servicio de Neurofisiología Clínica y Unidad de Trastornos del Desarrollo. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>j</sup> Centro de Salud Mental Infantojuvenil. Hospital Mútua de Terrassa. Clínica Universitaria Dexeus. Barcelona. <sup>k</sup> Unidad de Neuropediatría. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. <sup>l</sup> Departamento de Psicología Básica. Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid. Centro de Psicología Aplicada de la UAM. Madrid. <sup>m</sup> Equipo Específico de Alteraciones Graves del Desarrollo. Consejería de Educación de la Comu-

nidad Autónoma de Madrid. <sup>n</sup> Servicio Diagnóstico de APNA y Centro Leo Kanner. Madrid. <sup>o</sup> Asociación Autismo Burgos. Burgos. <sup>p</sup> Unidad del Síndrome del Aceite Tóxico (IIER)/ISCIII. Madrid, España.

Correspondencia: Dra. M.<sup>a</sup> José Ferrari Arroyo. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Pabellón 11. Instituto de Salud Carlos III. Sinesio Delgado, 6. E-28029 Madrid. E-mail: mferrari@isciii.es

Agradecimientos. Han contribuido al grupo de estudio, como personas contratadas, Hortensia Alonso, Leticia Boada y Eva Touriño. Al apoyo fundamental de la Obra Social de Caja Madrid se debe sumar la contribución de la Confederación Autismo España, FESPAU y la Asociación Asperger de España, y la decisiva aportación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. Se han tenido también en cuenta las conclusiones consensuadas por todos los participantes en el 'Taller de evaluación y diagnóstico de personas con trastornos del espectro de autismo', realizado por el Equipo IRIDIA (España) en el XI Congreso de AETAPI (Asociación Española de Profesionales en Autismo) en Santander, noviembre de 2002.

© 2005, REVISTA DE NEUROLOGÍA

la realización de las pruebas o exploraciones propuestas; se debe favorecer la presencia de la familia siempre que ello sea posible.

El proceso diagnóstico en los TEA es una actividad que requiere especialización y experiencia, tanto con relación al conocimiento del autismo, como para trabajar en equipo con diferentes profesionales, muchas veces adscritos a distintos servicios clínicos. Igualmente, los profesionales que afronten la tarea de realizar un diagnóstico de autismo deben promover la participación eficaz de la familia y fomentar el intercambio de información en busca de una visión compartida del problema.

Al finalizar la evaluación, los representantes legales –y las propias personas con TEA en la medida en que esto último sea posible– deberán recibir información adecuada, verbal y escrita, sobre los resultados obtenidos; asimismo, tendrán la posibilidad de aclarar cualquier duda que deseen plantear o de buscar una segunda opinión profesional. La confidencialidad de sus datos estará garantizada.

Toda evaluación ha de acompañarse de un plan de acción que incluya el apoyo inmediato a la persona con TEA y la provisión de información sobre recursos e iniciativas comunitarias en su zona (pueden consultarse algunos recursos de información y apoyo en la página web, URL: <http://iier.isciii.es/autismo>).

El contenido del proceso de evaluación debe adecuarse a las edades cronológica y mental, historia del desarrollo, situación vital y evaluaciones previas que haya recibido la persona. Por lo general incluye:

- La recogida de información sobre la historia de la persona y antecedentes médicos y familiares.
- Una evaluación médica, que incluiría estudios psiquiátricos y biomédicos.
- Una evaluación psicológica de la inteligencia, habilidades sociales, habilidades comunicativas y lingüísticas, y competencias adaptativas.

En el diagnóstico del autismo y de otros TEA existen diversas dificultades, cuya presencia o intensidad varía en cada caso, y que pueden aumentar la probabilidad de un diagnóstico erróneo:

- Cuando se trata de niños muy pequeños no es fácil lograr la colaboración del niño, y algunos síntomas (como el repertorio limitado de intereses o el comportamiento estereotipado) pueden presentarse más tardíamente, por lo que el cuadro puede ser aún inespecífico. En estos casos, las estrategias más recomendables serían: aplazar el diagnóstico definitivo mientras se inicia un plan de intervención basado en debilidades y fortalezas y los problemas que presenta, y hacer un seguimiento hasta que el niño cumpla 3-4 años.
- Cuando se trata de personas adultas, es difícil recoger datos de sus primeros años de vida, por lo que el diagnóstico deberá ser, en esas ocasiones, tentativo y basado en la observación de la persona y en las aportaciones de aquellos que le conocen en profundidad.
- Cuando se trata de personas con afectaciones intelectuales y/o sensoriales graves, que pueden cursar con comportamientos estereotipados y ausencia de habilidades comunicativas, además de realizar observaciones en diferentes contextos, es recomendable sospechar la existencia de un TEA si las habilidades comunicativas y sociales están significativamente más afectadas de lo que cabría esperar de acuerdo con su capacidad intelectual.
- También puede ser difícil el diagnóstico cuando la persona tiene un grado más elevado de funcionamiento intelectual.

La dificultad fundamental en estos casos puede ser el diagnóstico diferencial entre trastorno autista de alto nivel de funcionamiento (para el que no existen criterios diagnósticos específicos) y el trastorno de Asperger. Los manuales de clasificación se deben utilizar, aun aceptando que deberán mejorarse en el futuro. Así, en el trastorno de Asperger se debe constatar la ausencia de un retraso clínicamente significativo en los desarrollos lingüístico y cognitivo [4].

Como orientación general, en todos estos casos se deben compartir abiertamente las dudas y dificultades del diagnóstico con los padres o familiares de la persona objeto de atención.

Finalmente, el Grupo de Estudio subraya que el derecho a la salud de todos los ciudadanos debe asegurar la gratuidad y la equidad de los servicios diagnósticos y de atención para las personas con TEA en el Estado español.

### **¿CUÁL ES LA FINALIDAD DEL PROCESO DIAGNÓSTICO?**

El proceso diagnóstico de los TEA tiene como finalidad fundamental caracterizar, con la mayor fiabilidad posible, el comportamiento del individuo como perteneciente a una categoría diagnóstica específica, mediante la identificación de trastornos comórbidos y la diferenciación de otros trastornos evolutivos o mentales.

Los propósitos del diagnóstico pueden ser múltiples y aportar datos que deben:

- Servir para proporcionar a la propia persona afectada, a su familia y a los organismos públicos y privados un adecuado plan de atención global que incluya programas psicopedagógicos, conductuales, psicofarmacológicos, de apoyo familiar, medidas sociales, terapias de trastornos asociados, etc.
- Contribuir a la investigación, de cara a asegurar la comparabilidad de las muestras utilizadas.
- Permitir las revisiones periódicas, ya que facilitará a los profesionales información adecuada para comparar objetivamente las variaciones observadas, analizar la evolución (mejoría o empeoramiento del cuadro, desarrollo de habilidades, aparición de otros trastornos asociados, la calidad de vida de la persona y de sus familiares, etc.) y valorar los resultados de los tratamientos aplicados.

### **¿CUÁLES SON LAS FASES DEL PROCESO DIAGNÓSTICO?**

El primer paso en el proceso de diagnóstico consiste en recoger la información pertinente a través de una historia clínica detallada del individuo. Posteriormente, hay que administrar las pruebas que nos permitan conocer mejor la sintomatología y el perfil psicológico completo de la persona. La evaluación psiquiátrica y biomédica completarán el proceso diagnóstico, que tiene su colofón en la elaboración y entrega del informe personalizado.

#### ***¿En qué consiste la historia clínica?***

La información relativa a cómo la persona ha evolucionado desde el período prenatal hasta el momento actual facilita tanto la selección y aplicación de las pruebas de evaluación como el diagnóstico diferencial. En la tabla I se recogen los contenidos fundamentales que deben incluirse en una historia clínica.

**Tabla I.** Contenidos fundamentales que deben incluirse en una historia clínica.

Contenido	Descripción
Antecedentes familiares	Se recoge información relativa a miembros de la familia nuclear y extensa que han podido tener problemas similares o relacionados con los trastornos del desarrollo (retraso mental, problemas de la socialización o de la comunicación, trastornos mentales, afectaciones sensoriales tempranas, etc.)
Datos pre y neonatales	Consiste en una revisión de las condiciones y circunstancias que tuvieron lugar durante el embarazo, el parto y los primeros momentos del desarrollo de la persona. Se recogen datos como meses de gestación, enfermedades o problemas que tuvo la madre durante la gestación, posible medicación y/o consumo de tóxicos durante el embarazo, circunstancias del parto, peso al nacer, prueba de Apgar, resultados de pruebas de cribado aplicadas (fenilcetonuria e hipotiroidismo), dificultades en los primeros momentos de vida, etc.
Historia evolutiva	Se revisan los hitos más importantes del desarrollo motor, comunicativo y social de la persona, y se incluye información relativa a hábitos de sueño, hábitos alimenticios, cuándo y cómo se logró el control de esfínteres, etc. Se recoge también el momento en que aparecieron los primeros síntomas o preocupaciones de los padres, en qué consistían, así como cualquier otro aspecto del desarrollo que a los padres les hubiera parecido extraño o inusual (movimientos insólitos, tendencia a las rutinas, conductas problemáticas, etc.). Debe solicitarse información clave sobre las características observadas en la mayoría de los niños con autismo en esos primeros años de la vida, en cuanto al desarrollo de la comunicación verbal y no verbal, la imitación, el juego, la reciprocidad social, etc.
Antecedentes en cuanto a la salud	Constituyen la historia médica de la persona, por lo que se recoge información sobre enfermedades padecidas, con especial énfasis en afecciones neurológicas, deficiencias sensoriales (auditivas y visuales) y cualquier otra condición, como signos de síndromes específicos. Igualmente se deben recoger los tratamientos psicofarmacológicos y las hospitalizaciones que hayan tenido lugar, así como una revisión por sistemas, identificación de alergias o de problemas inmunológicos y de reacciones peculiares a las vacunaciones
Aspectos familiares y psicosociales	En este ámbito se recoge información relativa al funcionamiento de la persona en el medio familiar, la situación de la familia, los apoyos de que dispone y las situaciones de estrés que afronta desde que apareció el problema. Es importante registrar el comportamiento familiar del sujeto, las dificultades que tiene la familia para educar al niño y/o para lograr que se adapte a las actividades cotidianas, las relaciones con los hermanos y otros miembros de la familia, etc. El comportamiento social (con quién se relaciona, cómo y el tipo de relaciones o juegos más habituales), así como la historia y el comportamiento escolar, incluida la información proporcionada por los profesores, son aspectos muy relevantes
Consultas y tratamientos anteriores	Incluye la revisión de las consultas realizadas hasta el momento relativas al problema de la persona, así como los tratamientos o programas llevados a cabo, los servicios en los que se la ha atendido y el programa educativo que se ha seguido con la persona hasta la actualidad

Los datos de la historia clínica se deben recoger con el mayor detalle posible y en un ambiente de tranquilidad, por lo que hay que transmitir a los padres la importancia de la información que están proporcionando, al ser éste uno de los primeros momentos (si no el primero) en que el profesional clínico y los padres o familiares hablan en profundidad sobre el paciente, y constituir el inicio de una relación de confianza mutua y de apoyo que puede prolongarse durante mucho tiempo. Los profesionales son las personas que mejor conocen los TEA, pero los familiares son quienes mejor conocen a la persona. Por tanto, este proceso de colaboración implica un aprendizaje mutuo.

Hay algunos aspectos de la historia clínica que pueden ser relevantes para el diagnóstico diferencial. Por ejemplo, la edad de comienzo o la edad en la que los padres empezaron a preocuparse y el curso evolutivo de las habilidades comunicativas y sociales pueden aportar una valiosa información en los casos de trastorno desintegrativo infantil o en el trastorno de Rett, en los que el desarrollo es normal durante los primeros meses de vida. En el trastorno de Asperger, los síntomas debutan más tarde, ya que el desarrollo del habla sigue un curso normal, aunque no se acompañe de un uso socialmente adecuado del lenguaje.

### ***¿En qué aspectos de la historia hay que profundizar cuando se lleva a cabo un diagnóstico?***

El diagnóstico debe considerar exhaustivamente los tres ámbitos de afectación que son característicos de los TEA: deficiencias en la interacción social, alteraciones en la comunicación y patrones restringidos de comportamiento, actividad e intereses.

En cuanto a la interacción social, se debe averiguar cuál es el patrón de comportamiento de la persona cuando se relaciona tanto con sus familiares (padres o hermanos) como con personas no familiares. Las preguntas relativas a este aspecto se refieren a

si la persona se interesa por la interacción social, o si su comportamiento es reservado; si acepta de forma pasiva la interacción social, pero no la busca intencionadamente; si busca la interacción social, pero ésta se ve limitada por sus intereses peculiares o por una forma excéntrica de actuar socialmente y si la persona comparte temas de interés o que le causen placer con otros, así como si mantiene una relación de empatía con los demás.

Otros puntos importantes que se deben aclarar se refieren a aspectos instrumentales de la interacción social. Por ejemplo, se pregunta si la persona realiza y mantiene contacto ocular, así como si dicho contacto le sirve para regular la interacción social; si utiliza gestos naturales y si su orientación y postura corporal se adaptan a las necesidades de la interacción. Finalmente, se debe recabar información sobre si existe una relación de apego entre la persona y sus padres o familiares; si la persona tiene amigos de su edad y si sus relaciones con ellos son apropiadas a su nivel de desarrollo cognitivo y adaptativo.

En cuanto a la comunicación, se debe aclarar si la persona habla o no y, en caso de que no hable, si utiliza algún medio no verbal para compensar la ausencia de lenguaje. Es posible que, aunque la persona no hable, utilice algún medio de relación para satisfacer sus necesidades más importantes, por ejemplo, señalar o llevar a alguien de la mano para lograr los objetos o actividades que desea. Hay otras personas con TEA que utilizan sistemas alternativos de comunicación (gestos, sistema de ayudas visuales o pictogramas). Se debe saber cuáles son los medios más habituales y con qué propósitos los utiliza (para lograr cosas, para que otros realicen alguna acción, para mostrar algo que le interese, etc.) y si utiliza el contacto ocular y/o sonidos que acompañen a sus medios o ayudas comunicativas.

En el caso de que el niño hable, se debe saber desde cuándo y cómo adquirió el lenguaje de que dispone; si en su lenguaje

aparecen formas peculiares de expresión como ecolalias, lenguaje repetitivo o inversión pronominal; si su lenguaje es extremadamente literal y si su entonación y ritmo son más bien monótonos. En relación con aspectos de carácter más pragmático, hay que conocer si la persona puede iniciar y/o mantener una conversación apropiada a su nivel de desarrollo; si sus temas de conversación se adaptan a los intereses de su interlocutor y si puede entender los dobles sentidos de las palabras, las indirectas o las expresiones irónicas.

Respecto al tercer grupo fundamental de síntomas, que configuran el patrón restringido de comportamiento, actividad e intereses, se trata de saber en primer lugar si la persona tiene alguna preocupación o interés especial y, en caso de que exista, si tal interés interfiere de manera significativa en el funcionamiento de la persona y/o si es anormal por su intensidad o por el tema de que se trate.

Otro aspecto relevante que se ha de explorar se refiere a las dificultades con los cambios y las transiciones de unos contextos a otros, y si la persona lleva a cabo rutinas o actividades repetitivas que en esencia son de naturaleza improductiva. Hay que tener en cuenta que, por lo general, una consulta clínica es un contexto extraño y muchos niños muestran un comportamiento diferente al habitual, por lo que es necesario preguntar a los familiares si la conducta del niño en la consulta es representativa de su comportamiento habitual. El comportamiento rutinario puede variar desde actividades altamente elaboradas hasta actividades repetitivas de tipo motor. Hay que aclarar si dichas actividades aparecen asociadas o no a determinados momentos o situaciones cotidianas (horas del día, soledad, grupos numerosos, situaciones que causan ansiedad a la persona, etc.) y si son susceptibles de verse interrumpidas o modificadas por medio de instrucciones o guía física. En el trastorno de Rett se identifican actividades motoras estereotipadas características, consistentes en frotarse las manos como si se las estuvieran lavando.

En la evaluación del funcionamiento de la persona, es necesario recabar información sobre si ésta utiliza habitualmente objetos y juguetes en un contexto de juego imaginativo o si la forma en que manipula los materiales es inusual o peculiar. La conducta que demuestre la persona con los materiales de juego puede ser indicativa del nivel de desarrollo cognitivo y simbólico y, por tanto, servirá para orientar la selección de pruebas estandarizadas destinadas a la evaluación de estos aspectos.

### ¿Existen pruebas para detectar y diagnosticar los TEA?

A continuación se presenta una descripción de las pruebas más utilizadas para evaluar los TEA. Pueden utilizar estos instrumentos los diversos profesionales que comparten la responsabilidad de la detección y el diagnóstico del autismo, aunque hay algunos que son más característicos de la práctica pediátrica, psiquiátrica o neurológica. Muchos los administran profesionales de la psicología y, finalmente, existen otros cuya aportación depende de los profesionales de la educación, la logopedia o la terapia ocupacional. Por tanto, todos ellos, agrupados y centrados en la necesidad del paciente y de su familia, constituyen un vivo ejemplo de la necesaria multidisciplinariedad requerida para la detección y diagnóstico de los TEA. Existe obviamente un riesgo de solapamiento de funciones y aportaciones de todos estos profesionales; pero, a juicio del Grupo de Estudio, este riesgo queda con creces compensado habida cuenta de la estéril limitación que generaría una aportación exclusivamente unidisciplinar en estos pacientes.

**Tabla II.** Pruebas para evaluar la historia personal/evolutiva que tienen en cuenta la información proporcionada por los familiares o educadores con un amplio conocimiento de la persona.

Nombre/referencias	Descripción
ADI-R ( <i>Autism Diagnostic Interview-Revised</i> ) Lord et al (1994) [6]	Un modelo de entrevista a padres, considerado como muy preciso. Los niños han de tener un nivel de edad mental superior a los 18 meses. Requiere formación especializada
DISCO ( <i>Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder</i> ) Wing et al (2002) [7]	Entrevista semiestructurada que permite recoger información evolutiva de diferentes fuentes para realizar un diagnóstico según DSM-IV y CIE-10

**Tabla III.** Pruebas para codificar el comportamiento presente en el autismo.

Nombre/referencias	Descripción
ADOS-G ( <i>Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic</i> ) Lord et al (2000) [8]	Instrumento estandarizado de observación semiestructurada con situaciones sociales de juego o diálogo. Se aplica a niños mayores de 36 meses de edad mental
CARS ( <i>Childhood Autism Rating Scale</i> ) DiLalla y Rogers (1994) [9]	Después de observar a la persona, el profesional puntúa cada elemento en una escala de 7 puntos el grado en que su conducta se desvía del comportamiento de personas de la misma edad mental
GARS ( <i>Gilliam Autism Rating Scale</i> ) Gilliam y Janes (1995) [10]	Se aplica desde los 3 a los 22 años para estimar la gravedad de los síntomas de autismo. Está basada en el DSM-IV y los ítems se agrupan en cuatro categorías (estereotipias, comunicación, interacción social y alteraciones evolutivas)

- ¿Se puede detectar precozmente el autismo? Existen diversos instrumentos que pueden ser utilizados para la detección precoz del autismo, y que, aun no siendo perfectos, permiten una intervención temprana en muchos de estos casos (véase la primera parte de esta guía [5]).
- ¿Cuáles son las pruebas diagnósticas en las que existe un mayor acuerdo entre los científicos? (Tablas II-VI) [6-26].

### ¿En qué consiste la evaluación psicológica?

Aunque muchas de las pruebas específicas para los TEA las administran profesionales de la psicología, la evaluación psicológica no es una actividad independiente, sino que se inserta dentro del propio proceso diagnóstico general. Uno de los objetivos fundamentales consiste en establecer un diagnóstico diferencial, bien entre los distintos subtipos de los TEA, como entre otros trastornos del desarrollo [27]. De la misma manera, la evaluación psicológica puede facilitar la identificación de trastornos comórbidos.

Otro objetivo primordial de la evaluación es determinar el perfil general de habilidades y deficiencias para elaborar un plan de intervención. Este perfil de funciones psicológicas servirá para proporcionar una línea base de funcionamiento del individuo sobre la cual evaluar los progresos futuros y paralelamente medir la eficacia de los tratamientos.

Estos datos serán fundamentales a la hora de participar en investigaciones y permitirán realizar mejor un seguimiento desde las primeras etapas del desarrollo a lo largo del ciclo vital que facilitará el establecimiento del pronóstico.

**Tabla IV.** Pruebas para la evaluación cognitiva.

Nombre/referencias	Descripción
<i>Uzgiris/Hunt's Scales of Infant Development</i> Dunts (1980) [11]	Evalúa el desarrollo cognitivo de niños menores de 24 meses y proporciona información sobre habilidades cognitivas tempranas relacionadas con el desarrollo de la comunicación
<i>Merril-Palmer Scale of Mental Tests</i> Stutsman (1931) [12]	Se aplica a niños de 18 a 78 meses. Tiene la ventaja de que se superpone a las pruebas cuyo techo y cuyo suelo están en los 24 meses. Los datos normativos más recientes datan de 1978. Utiliza unos materiales muy atractivos para las personas con TEA, y logra así evaluar el nivel cognitivo cuando otros instrumentos no lo consiguen
<i>Leiter International Performance Scale</i> Leiter (1948) [13]	Muy útil cuando la persona no tiene habla. Se aplica de los 2 a los 18 años y a veces a las personas con autismo les cuesta entender el tipo de tareas propuestas
Escalas de inteligencia Wechsler (WPPSI-R, 1989; WISC-III, 1991; WAIS-III, 1997) [14-16]	Proporcionan datos de inteligencia en términos psicométricos (coeficiente intelectual). Son muy utilizadas, especialmente a partir de los 5 años y cuando la persona tiene lenguaje (necesario no sólo para la ejecución de muchas subpruebas, sino también para comprender las tareas)
Test de matrices progresivas de Raven color Raven (1938) [17]	Es útil para conocer el nivel intelectual, especialmente en los individuos de bajo nivel de funcionamiento cognitivo
Escalas Bayley de desarrollo infantil Bayley (1993) [18]	Se suelen utilizar para individuos muy afectados o para niños con edad mental inferior a los 3,5 años. Proporcionan información relevante para conocer el nivel de desarrollo y para elaborar programas de apoyo, pero tienen escaso valor predictivo
PEP-R (Perfil psico-educacional. Revisado) Schopler et al (1990) [19]	Es un instrumento de observación semi-estructurado que se usa principalmente para niños no verbales con una edad mental entre 2 y 5 años. Está poco estandarizado. Cuenta con una versión para adolescentes (APEP)
Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad McCarthy (1972) [20]	Batería de tareas atractivas organizadas en seis escalas para niños de 2,5 a 8 años. Con datos normativos españoles. Muy utilizada en el campo educativo
K-ABC Kaufman y Kaufman (1983) [21]	Batería para el diagnóstico de la inteligencia en un rango de edad entre 2,5 y 12,5 años. Aporta resultados con trascendencia educativa, y es fácil de aplicar

Las capacidades que han de evaluarse siempre son: el nivel de inteligencia, funciones neuropsicológicas, especialmente lenguaje y comunicación, capacidad adaptativa, problemas comportamentales y evaluación contextualizada de las necesidades y posibilidades de la familia.

### ¿En qué consiste la evaluación psiquiátrica?

El psiquiatra, especialmente si es un psiquiatra de formación infantojuvenil, puede desempeñar un importante papel en el establecimiento del diagnóstico, sobre todo si coinciden síntomas múltiples, al recomendar tratamientos psicofarmacológicos y participar como miembro de un equipo en el asesoramiento de las familias y de otros profesionales.

La diferenciación de un caso 'clásico' de TEA y el de otros niños con otros trastornos mentales no reviste normalmente di-

**Tabla V.** Pruebas para la evaluación comunicativa, adaptativa y simbólica.

Nombre/referencias	Descripción
CSBS ( <i>Communication and Symbolic Behaviour Scales</i> ) Wetherby y Prizant (1993) [22]	Proporciona un perfil estandarizado de puntos fuertes y débiles en habilidades comunicativas distribuido en seis áreas agrupadas en funciones, medios comunicativos, sensibilidad socioemocional y desarrollo simbólico. Dispone de estudios de fiabilidad y validez y se aplica a personas no verbales
ACACIA Tamarit (1994) [23]	Valora la competencia comunicativa del niño con bajo nivel de funcionamiento y no verbal a través de un guión estructurado de interacción. Ofrece datos para la diferenciación diagnóstica entre autismo con discapacidad intelectual y discapacidad intelectual sin autismo
<i>Reynell Developmental Language Scales (3 ed.)</i> Edwards et al (1997) [24]	Proporcionan información tanto cuantitativa como cualitativa del lenguaje comprensivo y el expresivo. Se aplican a niños de 1 a 7 años y disponen de datos formativos
VINELAND ( <i>Vineland Adaptive Behavior Scales</i> ) Sparrow et al (1984) [25]	Se aplican desde el nacimiento hasta los 18 años, y proporcionan puntuaciones de edad de desarrollo en áreas de la vida diaria, la socialización, la comunicación, etc.
<i>Costello Symbolic Play Test</i> Lowe y Costello (1988) [26]	Test de juego, que establece el nivel funcional de juego del niño, y lo sitúa entre 12 y 36 meses de edad. Es de fácil administración, y orienta sobre las pruebas de inteligencia que la persona va a ser capaz de realizar

ficultad, aunque ahora somos capaces de identificar formas menos clásicas, como aquellas parciales o en personas de más alto nivel de funcionamiento cognitivo. El psiquiatra está en condiciones de diferenciarlas de otros trastornos que ahora se vienen reconociendo, como las formas tempranas de la esquizofrenia o de los trastornos bipolares. En ocasiones, existen características del paciente con TEA que recuerdan la sintomatología de los trastornos por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), aunque normalmente aquí la atención se presta –muchas veces con enorme intensidad– a aquellas actividades preferidas por el niño, lo que no ocurre en los niños con TDAH sin TEA; en los niños con TEA el problema de 'atención' suele ser más el resultado de no compartir su atención con los demás o de los trastornos obsesivo-compulsivos, que han llevado a la utilización de los mismos tratamientos en estas dos poblaciones.

El retraso mental es el problema más frecuentemente asociado a los TEA, si exceptuamos, obviamente, el trastorno de Asperger. Igualmente, se ha establecido que la frecuencia de TEA es directamente proporcional al grado de retraso mental en la población con discapacidad intelectual [28].

Paralelamente, hay estudios que demuestran la asociación de TEA con cuadros de ansiedad, depresión, comportamientos violentos –que frecuentemente son producto de la confusión o de la incapacidad para controlar su entorno y se consideran, erróneamente, como 'agresividad'– [29], tics y síndrome de Tourette, cambios afectivos periódicos, irritabilidad y conducta oposicional, e, incluso, trastornos psicóticos [30]. Se ha sugerido que la depresión es quizá el trastorno mental que con más frecuencia se asocia a los TEA, con mayor incidencia en el trastorno de Asperger [31], especialmente durante el proceso de transición a la vida adulta.

**Tabla VI.** Localización, validación y traducción de pruebas recomendadas.

Prueba	Localización	Versión original validada	Versión en castellano	Versión en castellano validada
ADI-R ( <i>Autism Diagnostic Interview-Revised</i> ) Lord et al (1994) [6]	<a href="https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-382.htm">https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-382.htm</a>	Sí	No	No
DISCO ( <i>Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder</i> ) Wing et al (2002) [7]	J Child Psychol Psychiatry 2002; 43: 327-42	Sí	No	No
ADOS-G ( <i>Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic</i> ) Lord et al (2000) [8]	<a href="https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-365.htm">https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-365.htm</a>	Sí	No	No
CARS ( <i>Childhood Autism Rating Scale</i> ) DiLalla y Rogers (1994) [9]	<a href="https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-231.htm">https://www-secure.earthlink.net/www.wpspublish.com/Inetpub4/catalog/W-231.htm</a>	Sí	Sí	No
GARS ( <i>Gilliam Autism Rating Scale</i> ) Gilliam y Janes (1995) [10]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm</a>	Sí	Sí	No
<i>Uzgiris/Hunt's Scales of Infant Development</i> Dunts (1980) [11]	Uzgiris IC, Hunt JM. Assessment in infancy. Urbana: University of Illinois Press; 1989	Sí	No	No
<i>Merril-Palmer Scale of Mental Tests</i> Stutsman (1931) [12]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi_esc.desa.nivel%20intelec.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi_esc.desa.nivel%20intelec.htm</a>	Sí	Sí	No
<i>Leiter International Performance Scale</i> Leiter (1948) [13]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi_esc.desa.nivel%20intelec.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/psi_esc.desa.nivel%20intelec.htm</a>	Sí	Sí	No
Escalas de inteligencia Wechsler (WPPSI-R, 1989; WISC-III, 1991; WAIS-III, 1997) [14-16]	<a href="http://www.teadediciones.com">http://www.teadediciones.com</a>	Sí	Sí	Sí
Test de matrices progresivas de Raven color Raven (1938) [17]	<a href="http://www.teadediciones.com">http://www.teadediciones.com</a>	Sí	Sí	Sí
Escalas Bayley de desarrollo infantil Bayley (1993) [18]	<a href="http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=40">http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=40</a>	Sí	Sí	Sí
PEP-R (Perfil Psicoeducacional. Revisado) Schopler et al (1990) [19]	<a href="http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=product_detail&amp;id=1491">http://www.proedinc.com/store/index.php?mode=product_detail&amp;id=1491</a>	Sí	Sí	No
Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad McCarthy (1972) [20]	<a href="http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=45">http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=45</a>	Sí	Sí	Sí
K-ABC Kaufman y Kaufman (1983) [21]	<a href="http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=43">http://www.teadediciones.com/cgi-bin/catalogo.pl?read=43</a>	Sí	Sí	Sí
CSBS ( <i>Communication and Symbolic Behaviour Scales</i> ) Wetherby y Prizant (1993) [22]	<a href="http://www.brookespublishing.com/store/books/wetherby-5605/index.htm">http://www.brookespublishing.com/store/books/wetherby-5605/index.htm</a>	Sí	No	No
ACACIA Tamarit (1994) [23]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm</a>	Sí	Sí	Sí
<i>Reynell Developmental Language Scales (3 ed.)</i> Edwards et al (1997) [24]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm</a>	Sí	Sí	No
VINELAND ( <i>Vineland Adaptive Behavior Scales</i> ) Sparrow et al (1984) [25]	<a href="http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm">http://www.psymtec.com/catalogo_psicologia/evaluaci%F3n_y_tratamiento_de_defi.htm</a>	Sí	Sí	No
<i>Costello Symbolic Play Test</i> Lowe y Costello (1988) [26]	J Autism Dev Disord 1986; 16: 199-213	No	No	No

De la misma manera, el psiquiatra encuentra un campo de acción en la ayuda a familiares del paciente que, como reacción al diagnóstico, pueden afrontar dificultades, o en aquellos familiares que, aun presentando el denominado fenotipo autístico, no cumplen los criterios diagnósticos, pero pueden tener dificultades en su adaptación social.

Por otro lado, una minoría significativa de las personas con autismo (especialmente tras la adolescencia) recibe medicación psicotrópica, por lo que se hace esencial una activa colaboración del psiquiatra en el tratamiento global de la persona.

### ***¿En qué consiste la evaluación biomédica?***

A pesar de que frecuentemente no encontremos datos concluyentes sobre la existencia de trastornos neurológicos específicos, es necesario realizar una exploración médica detallada en el diagnóstico de los TEA.

Algunas revisiones sistemáticas realizadas por diferentes autores durante la década de los 90 aportan datos divergentes. Por ejemplo, el trabajo de Rutter et al [32] sugiere que la proporción de causas específicas asociadas al autismo está en torno al 10%, y es probablemente mayor en los casos en que el autismo apare-

ce junto a retraso mental grave y en los casos de autismo atípico. Por su parte, en el estudio llevado a cabo por Gillberg y Coleman [33] se defiende que la prevalencia de casos de autismo asociados a condiciones médicas conocidas puede ser superior al 30%. La disparidad de datos en relación con las condiciones médicas asociadas puede estar vinculada a diferencias en los criterios de inclusión de casos de autismo y en una mayor o menor restricción sobre lo que se entiende por 'condiciones o trastornos' médicos. Los estudios más recientes [34,35] sitúan la prevalencia de asociaciones entre autismo y 'condiciones' médicas entre el 6 y el 15% de los casos.

Aunque la etiología del autismo está claramente relacionada con factores genéticos, se asume que los factores ambientales son también importantes, por lo que es pertinente una evaluación médica adecuada. Por el momento los datos epidemiológicos indican que es posible encontrar casos de autismo en una proporción superior a la de la población general en personas que padecen síndrome X frágil. Según diversos estudios, entre un 2-4% de los individuos con autismo tienen síndrome X frágil. Inversamente, la mayoría de los niños con síndrome X frágil, en especial en los primeros años de vida, tienen algunos síntomas típicos de autismo; y del 15 al 33% de ellos cumplen plenamente los criterios diagnósticos de autismo [36,37]. La esclerosis tuberosa aparece entre el 0,4 y 2,9% de las personas con autismo, lo que la convierte en una enfermedad mucho más frecuente en este sector que en la población general (en la que la prevalencia es de 1 por 10.000). Inversamente, se ha descrito que un alto número de personas con esclerosis tuberosa (entre el 43 y el 86%) presenta algún tipo de TEA, en especial si los hamartomas cerebrales se sitúan en los lóbulos temporales [38].

Las evaluaciones tendientes a detectar enfermedades son necesarias, ya que ciertos trastornos o enfermedades pueden ir acompañados de síntomas de autismo, pueden tener implicaciones importantes para el consejo genético (como, por ejemplo, las alteraciones cromosómicas o la esclerosis tuberosa) o merecen tratamientos específicos.

Igualmente, en la propia historia clínica se pueden recoger los datos iniciales que posteriormente orientarán la pertinencia de estudios médicos específicos. Por ejemplo, pueden haberse reflejado las preocupaciones iniciales de los padres sobre la posibilidad de que su hijo padezca un déficit auditivo, así como una historia de infecciones auditivas frecuentes, aunque este extremo no siempre es fácil de detectar dadas las dificultades comunicativas que puede presentar la persona. En cualquier caso, está indicada una exploración auditiva exhaustiva si se ha constatado un retraso o ausencia de lenguaje, o si se duda sobre la capacidad auditiva del niño. Las pruebas que se han de utilizar –audiometría, valoración de la función de oído medio y procedimientos electrofisiológicos– se deberán solicitar dependiendo de las características del paciente. Esta misma manera de proceder debe aplicarse a la hora de evaluar la capacidad visual de la persona a la que se está diagnosticando.

Además de la otitis de repetición, hay otros aspectos que indican la necesidad de estudios médicos complementarios y que pueden haberse reflejado en la historia clínica o en la exploración médica inicial, como son las anomalías al nacer o durante el desarrollo del perímetro craneal, la altura o el peso; las alteraciones cutáneas que puedan orientar al clínico a sospechar neurofibromatosis, esclerosis tuberosa o hipomelanosis de Ito; piel excesivamente elástica que haga pensar en un síndrome de Williams; dismorfias que orienten hacia ciertos síndromes, como el alcoh-

lismo fetal o el síndrome de Down; un comportamiento que sugiera crisis epilépticas u otros síndromes como el de Angelman; rasgos físicos que sugieran un cuadro de mucopolisacaridosis...

#### *Listado de aspectos que se han de incluir rutinariamente en la exploración biomédica*

##### – Exploración:

- a) Parámetros de crecimiento y perímetro craneal.
- b) Examen de la piel (lámpara de Wood).
- c) Examen corporal para detectar anomalías físicas o rasgos dismórficos.
- d) Examen neurológico (adaptado a la edad cronológica del niño).
- e) Evaluación de la audición: algoritmo recomendado en niños pequeños o que se anticipa no van a colaborar en otras exploraciones rutinarias: pruebas de otoemisiones y de impedanciometría (ambas son breves, fáciles y no requieren la colaboración del niño). Si los resultados son normales, no es necesario realizar más estudios. Si el resultado es patológico, se debe explorar el oído externo y repetir en dos-tres meses las dos pruebas anteriores. Si el resultado vuelve a ser patológico, se debe realizar un examen audiométrico con potenciales evocados troncales, preferentemente mediante tecnología de potenciales evocados auditivos (PEA) de estado estable.
- f) Evaluación de la visión: algoritmo recomendado en niños pequeños o que se anticipa no van a colaborar en otras exploraciones rutinarias. Rutina inicial (en este orden): 1. Valorar refracción bajo ciclopéjico; 2. Revisión en midriasis de fondo de ojo; 3. Comprobación de medios transparentes; y 4. Comprobación de motilidad. En caso de aparecer datos patológicos o si la observación en medio natural genera dudas: 5. Electroretinograma (ERNG) (bajo anestesia); y 6. Potenciales evocados visuales (PEV) (el niño debe estar despierto y tolerar el *flash*).

##### – Pruebas complementarias:

- a) Análisis rutinario completo de sangre.
- b) Estudios genéticos: en caso de retraso mental asociado, un fenotipo constitucional específico o sugerente, ante sospecha clínica de síndrome de Rett o X frágil, o cuando existan antecedentes familiares: 1. Estudio de *FMRI* en ADN para descartar fragilidad X; y 2. Estudios específicos, según el fenotipo clínico, del *MECP2* o de otras mutaciones.
- c) Estudios metabólicos en presencia de hallazgos específicos físicos o clínicos y/o antecedentes familiares.

#### *Listado de aspectos que se deben considerar en la exploración biomédica, recomendados en algunos protocolos internacionales pero no aceptados para su uso generalizado*

- Estudios de genética molecular. Técnica FISH (hibridación *in situ* con fluorescencia) para identificar duplicaciones o roturas parciales teloméricas de los cromosomas.
- Medición de los niveles de plumbemia (concentración de plomo en sangre).

#### *Listado de estudios que se deben considerar en la exploración neuropediátrica que requieren una sospecha clínica de alteración estructural específica*

- Estudio electroencefalográfico en el sueño o tras privación de éste en casos de sospecha de epilepsia o actividad epileptiforme.

- Resonancia magnética (RM) estructural en los casos de dismorfias, convulsiones, historia familiar de problemas neurológicos o del desarrollo, síndromes específicos identificados, como esclerosis tuberosa o anomalías en el examen neurológico, especialmente si éstas son focales o asimétricas.

*Listado de pruebas que se deben considerar únicamente en proyectos de investigación o tras una indicación personalizada por hallazgos o sospechas clínicas que las justifiquen*

- *Pruebas de evaluación neurofisiológica:*
  - a) Electroencefalograma (EEG) y cartografía cerebral.
  - b) Polisomnograma nocturno.
  - c) Monitorización vídeo-EEG.
  - d) Potenciales evocados somestésicos (PES).
  - e) Potenciales evocados cognitivos (PEC).
  - f) Registros de magnetoencefalografía (MEG).
- *Pruebas de neuroimagen estructural y funcional:*
  - a) RM con espectroscopia.
  - b) RM funcional.
  - c) Tomografía por emisión de positrones (PET).
  - d) Técnica de imagen de fuente magnética (MSI) (fusión de RM estructural y MEG).

*Descripción de pruebas que se deben considerar únicamente en proyectos de investigación o tras una indicación personalizada por hallazgos o sospechas clínicas que las justifiquen*

- *Potenciales evocados auditivos y visuales.* Los potenciales evocados se producen por la estimulación del sistema nervioso a través de medios sensoriales, eléctricos o cognitivos. Para obtener un potencial hay que promediar varios centenares de estímulos, por lo que las pruebas son largas. Habitualmente suelen durar, si el registro se realiza sin contratiempos, media hora (para los PEA y los PEV) o una hora (para los PES desde las cuatro extremidades). Para obtener las respuestas evocadas es preciso estimular adecuadamente la vía que se explora y colocar los electrodos que van a recibir las respuestas. El paciente no requiere preparación. Los PEA reflejan la respuesta de las diferentes áreas del cerebro ante estímulos auditivos. Es una prueba liminar y supraliminar objetiva, ya que no depende de la colaboración o respuesta del paciente como ocurre con la audiometría. Permite establecer con relativa exactitud los umbrales electrofisiológicos de audición y la localización de la causa de una hipoacusia. El estudio se lleva a cabo recogiendo impulsos eléctricos a través de electrodos colocados en la cabeza del paciente (vértice de mastoides o lóbulo auricular), la información es promediada por una computadora, y se procesan los datos obtenidos de la vía auditiva, hasta la corteza cerebral auditiva. Los estudios de los PEA de tronco cerebral y los PEA de latencia media (PEALM) son las pruebas audiológicas más apropiadas, ya que las conductuales pueden aportar datos confusos y es necesaria la colaboración activa del paciente. El estudio de los defectos visuales es complejo en estos pacientes con TEA, pero el examen del fondo del ojo, así como los PEV y el ERNG pueden evidenciar anomalías en su agudeza visual. Los PEV resultan de los cambios producidos en la actividad bioeléctrica cerebral tras estimulación luminosa. El estímulo más frecuentemente utilizado para obtener PEV es una imagen en damero (en tablero de ajedrez), con una serie de cua-

droso blancos y negros, que van alternándose (PEV-*pattern*). Consigue evocar potenciales grandes y reproducibles. Precisa la colaboración del paciente. En pacientes no colaboradores o que no consiguen ver la pantalla con el damero, se utilizan estímulos de tipo destellos luminosos. Éstos producen respuestas evocadas con gran variabilidad interindividual, en morfología y latencias, por lo que únicamente sirven para determinar si llega el estímulo luminoso a la corteza cerebral, y para comparar la respuesta de ambos ojos, en busca de asimetrías.

- *Técnicas de cartografía cerebral.* Técnica para registrar la actividad bioeléctrica cerebral y realizar estudios sobre la neurofisiología de procesos cognitivos (atención, memoria, percepción), así como su alteración en diversos trastornos psiquiátricos, neurológicos y psicológicos. La cartografía cerebral o EEG cuantificado permite descomponer en bandas de frecuencias la actividad bioeléctrica cerebral analógica, digitalizarla y compararla con valores normales de referencia. Asimismo permite la representación gráfica de estos valores en forma de mapas. Están recomendados para el estudio de la maduración cerebral.
- *Polisomnograma nocturno.* La polisomnografía es el estudio del sueño mediante la incorporación de parámetros electrofisiológicos para determinar los estados de vigilia, las distintas fases del sueño y su eficacia, y los fenómenos que ocurren durante éste. El trazado debe ser prolongado y realizarse en un laboratorio de sueño durante una noche de sueño natural. Es recomendable añadir al registro polisomnográfico la observación del paciente en circuito cerrado de televisión y la grabación en vídeo, que permite el estudio de los diversos comportamientos anormales del sueño. El polisomnograma nocturno tiene como finalidad el estudio de alteraciones tanto estructurales (modificación en la arquitectura del sueño) como paroxísticas.
- *Monitorización vídeo-EEG.* El registro de vídeo-EEG resulta fundamental en el diagnóstico de episodios paroxísticos sospechosos de crisis epilépticas; alcanza una eficacia diagnóstica de alrededor del 80%.
- *Potenciales evocados somestésicos.* Los PES se producen mediante estimulación del sistema nervioso por medios eléctricos. Las respuestas se originan durante la propagación de un impulso eléctrico desde la periferia (nervio medio o el nervio tibial, y se ajusta la intensidad del estímulo para producir una contracción muscular mínima) al cerebro y se pueden registrar desde el cuero cabelludo, así como desde otras zonas situadas a lo largo de la anatomía, mediante electrodos superficiales o colocados debajo de la dermis. Las amplitudes de respuesta son pequeñas, del orden de 1  $\mu$ V (0,5-5  $\mu$ V), si se las compara con las del EEG. Dado que el EEG espontáneo también se está registrando durante todo este tiempo, la señal queda oculta debajo del EEG y, por tanto, no puede extraerse directamente de la onda de EEG. Afortunadamente, sabemos que los potenciales evocados siempre tienen lugar después de que se haya aplicado un estímulo, mientras que el EEG no está relacionado con la estimulación. De las repuestas obtenidas valoramos la amplitud y la latencia de los dos primeros componentes corticales: el primer componente positivo P37 en adultos y el posterior negativo N42; se ajustan los valores a la edad y talla de los niños.
- *Potenciales evocados cognitivos.* Los PEC son respuestas eléctricas cerebrales que dependen de las operaciones men-



tales exigidas por la tarea y del contenido informativo del estímulo y varían en función de fenómenos cognitivos como la percepción, la atención, la memoria o el lenguaje, por lo que permiten el estudio de la actividad cerebral ligada a los procesos mentales. Los PEC requieren la colocación de todos los electrodos de EEG, generalmente con un casco. Después se realiza la tarea que implica atención, que suele consistir en distinguir entre dos tipos de sonidos e indicar la presencia de uno de ellos. Hay que promediar también varios cientos de estímulos, por lo que es una prueba larga; generalmente dura más de media hora.

Son exploraciones complementarias que pueden contribuir, junto a la evaluación psicológica, a determinar el perfil cognitivo que presentan los niños con TEA; proporcionan información sobre el nivel de funcionalidad en las diferentes áreas cognitivas por explorar (atención, memoria, percepción y lenguaje) del individuo. Esto nos ayuda a establecer líneas de intervención terapéutica específicas para cada individuo y nos permite realizar evaluaciones futuras sobre la eficacia de la intervención y los progresos del individuo.

- *Registros de magnetoencefalografía.* La MEG es una técnica de registros de los campos magnéticos de origen biológico de gran interés científico. Es una técnica no invasiva de registro de la actividad funcional del cerebro, mediante la cual se captan campos magnéticos que permiten investigar las relaciones de las estructuras cerebrales y sus funciones. En cuanto a su procedimiento, se realiza un registro magnetoencefalográfico mediante un MEG System Magnes 2.500 Wh de 148 canales de 4D Neuroimaging, dentro de una habitación aislada de campos magnéticos externos, a la vez se adquieren registros de EEG, electrocardiograma (ECG) y electrooculograma (EOG). En el proceso de adquisición de las señales los pacientes con autismo deben estar sedados; el registro dura de 20 a 30 minutos. Está indicada para el estudio de actividad epileptiforme, ya que permite de manera fiable la localización espaciotemporal de focos epilépticos.
- *Resonancia magnética con espectroscopia.* La RM con espectroscopia se presenta como un método no invasivo, relativamente rápido y de fácil utilización, capaz de ofrecer una información metabólica/bioquímica de parénquima cerebral normal y de varios procesos patológicos. Para la localización se utiliza la técnica PRESS (*point resolved spectroscopy*), que utiliza un pulso de 90° y dos de 180° para producir un *spin-echo* (1,6) puede realizarse con un TE bajo o alto, la recuperación de la señal es completa y existe una buena relación señal/ruido. El tamaño del área que se ha de estudiar es el *voxel*. La RM con espectroscopia puede ser realizada con un único *voxel* (*single voxel* o con varios *voxels* colocados simultáneamente (*multi-voxel*).
- *Resonancia magnética funcional.* La RM funcional permite la detección e identificación de áreas del cerebro durante su actividad. Este hecho la diferencia de las imágenes tradicionales de RM que sólo aportan una visión anatómica del cerebro. Es necesaria la colaboración del paciente.
- *Tomografía por emisión de positrones.* La información que proporciona la PET es de tipo molecular, y constituye un perfecto complemento de otras técnicas de imagen, tanto funcionales –tomografía por emisión de fotón único (SPECT)– como morfoanatómicas –RM tomografía axial computarizada (TAC), radiografía (RX) convencional, etc.–. La técnica se realiza mediante la inyección por vía intravenosa de 18F-FDG.

La adquisición de las imágenes se realiza mediante una cámara de positrones durante 30 minutos con el paciente bajo anestesia colocado en decúbito supino. Con posterioridad y bajo tratamientos matemáticos se obtienen cortes axiales, sagitales y coronales, y mediante técnicas de fusión con resonancia se pueden obtener localizaciones topográficas de las lesiones bien delimitadas. Al poder incorporar trazadores a cualquier sustrato biológico permite estudiar y cuantificar regionalmente fenómenos biológicos, fisiológicos, bioquímicos y farmacológicos, de forma inocua en la práctica clínica habitual. La imagen metabólica obtenida mediante PET-FDG permitiría valorar las zonas con metabolismo cerebral alterado.

- *Técnica MSI (fusión de RM estructural y MEG).* La MSI es el resultado de la fusión de una técnica anatómica de alta resolución espacial (RM) con una técnica funcional de alta resolución temporal (MEG). Esta última es especialmente interesante, ya que, debido a su elevada resolución temporal, aporta información no sólo sobre las estructuras cerebrales implicadas en una determinada tarea cognitiva, sino también sobre el orden en que éstas se activan, y nos ofrece así información sobre el funcionamiento de los circuitos neuronales. Además es una técnica totalmente no invasiva, lo que es un requisito esencial para poder aplicarla en población infantil. Por tanto, las técnicas de imagen funcional proporcionan la oportunidad de conocer el funcionamiento y el metabolismo cerebral asociado a un determinado proceso. En el ámbito de la neurofarmacología también son relevantes las aportaciones, y es posible conocer los efectos de distintos agentes farmacológicos. En cuanto a su procedimiento, se realiza un registro magnetoencefalográfico mediante un MEG System Magnes 2.500 Wh de 148 canales de 4D Neuroimaging, dentro de una habitación aislada de campos magnéticos externos, a la vez se adquieren registros EEG, ECG y EOG. En el proceso de adquisición de las señales los pacientes con TEA deben estar sedados; el registro dura de 20 a 30 minutos.

Hay numerosas propuestas consensuadas que orientan en otros países en cuanto al protocolo médico que se ha de seguir; se recomienda la aplicación en España del algoritmo contemplado en la figura.

## ASPECTOS PRÁCTICOS QUE DEBEN CONSIDERARSE

### *Antes de la evaluación*

*Desde que se demanda el servicio hasta que se presta*

- Se debe procurar que exista la menor demora en la citación desde que la familia solicita el servicio hasta el día de la evaluación. Es importante mostrar flexibilidad para acordar el horario con la familia de acuerdo a sus circunstancias.
- En la medida de lo posible, se debe explorar y conocer claramente cuál es la demanda de la familia, así como asegurar la coordinación con la red sanitaria primaria que atiende al paciente.
- Debería darse, antes o desde el momento de la aceptación de la solicitud, una explicación clara del servicio: ofrecer información sobre qué profesionales van a realizar la evaluación y cómo va a ser el proceso, compromisos que se asumen y plazos de entrega del informe tras la evaluación (preferiblemente no superior a 15 días).
- Es conveniente solicitar el envío, previamente a la visita, de la información que tiene la familia: otros diagnósticos, vídeos

caseros, tanto de la infancia como actuales en entornos naturales (alimentación, aseo, juego, relación...), informes médicos, informes psicopedagógicos... [39].

- Siempre que sea apropiado, se deberían ofrecer consignas a quienes solicitan el servicio para que informen a la persona a la que se va a evaluar acerca de los motivos de la valoración y preguntarle, en su caso, su opinión al respecto.
- Los diferentes profesionales implicados en el proceso de evaluación, tras analizar toda la información disponible, deberían definir con claridad objetivos, responsabilidades y demás aspectos de la organización y del proceso de evaluación antes de que ésta tenga lugar, de modo que se tenga por adelantado una planificación de la evaluación.

### Durante la evaluación

#### Aspectos técnicos

- Desde el punto de vista psicológico, se debe realizar una batería de pruebas que incluya nivel cognitivo, comunicación, puntos fuertes y débiles, intereses, aspectos funcionales de la conducta, desarrollo adaptativo, circunstancias de la persona evaluada y necesidades familiares.
- Se deben usar técnicas o pruebas corroboradas científicamente y según criterios internacionalmente consensuados.
- En la medida de lo posible, se debería observar al niño en su entorno más natural y consultar a los distintos profesionales involucrados en su educación. En todo caso, sería importante contar con vídeos realizados en su entorno natural.
- Es importante el trabajo en equipo, pues posibilita el contraste de opiniones, la discusión y el aprendizaje continuo.

#### Aspectos sociales

- Se debe procurar un buen recibimiento, con un entorno confortable y cercano. Al llegar, hay que dar tiempo al niño a que investigue el sitio y se debe crear un ambiente de confianza y colaboración con los padres, con un trato cordial y empático, de escucha activa, que facilite la comunicación.
- Las familias han de sentir que pueden preguntar, expresar sus inquietudes y sus dudas, y que se les ofrece respuesta mediante un lenguaje comprensible.
- Se debe estar alerta al cansancio y proporcionar descansos adecuados tanto a la persona evaluada como a la familia.
- La evaluación deber estar basada en valores esenciales, tales como respeto, profesionalidad, calidad, compromiso, transparencia y confidencialidad.

### Después de la evaluación: el informe y su entrega

#### Sobre la forma

- Se debe usar un lenguaje respetuoso, claro y, en la medida de lo posible, sin tecnicismos, para facilitar la comprensión de quien lo lea, especialmente personas no técnicas, como la familia o los educadores.

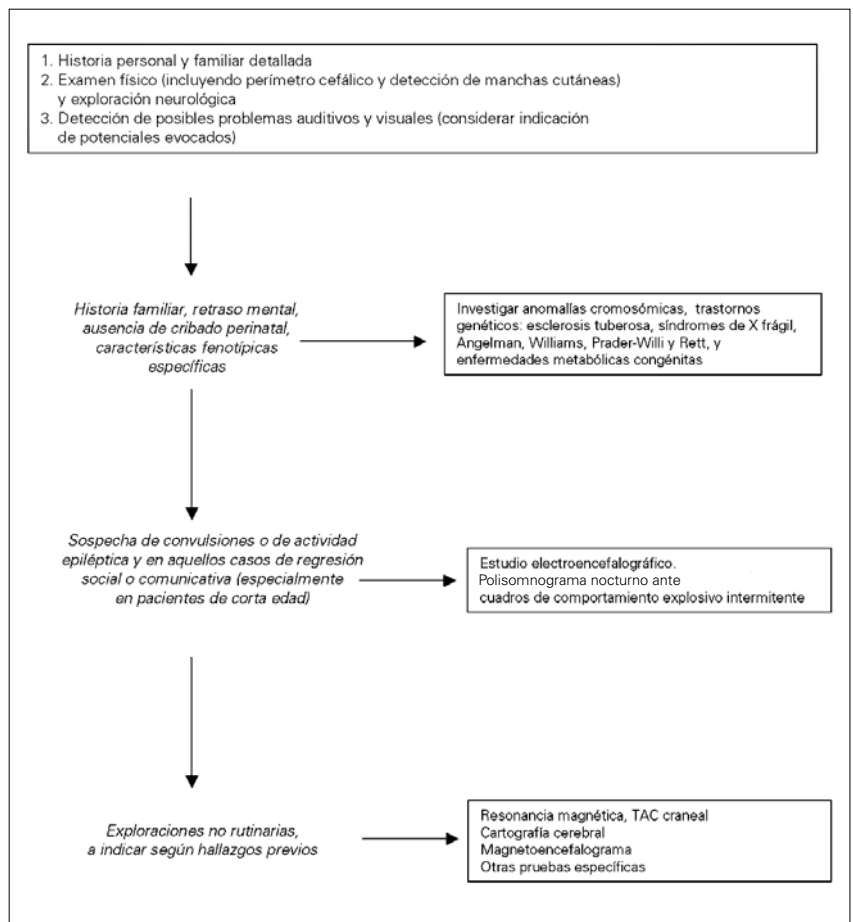


Figura. Algoritmo diagnóstico de la exploración biomédica recomendada por el GETEA.

#### Sobre el contenido

- Debe incluir una descripción detallada del proceso de evaluación.
- Es importante hacer hincapié en los puntos fuertes, y no sólo en las limitaciones.
- Deben incluirse orientaciones operativas, fáciles de entender e individualizadas.
- Se debe dar un diagnóstico preciso (o informar claramente de la dificultad de hacerlo) y evitar términos ambiguos o poco claros.
- El juicio o etiqueta diagnóstica debe ajustarse a las categorías y criterios aceptados en los sistemas internacionales de clasificación.

#### Sobre la entrega

- La familia debe tener la posibilidad de debatir sobre el diagnóstico y las orientaciones ofrecidas, así como advertir de posibles errores. Por este motivo, muchos equipos entregan inicialmente el informe en formato borrador, y después de haber dado la familia sus puntos de vista o comentarios y de valorarse su inclusión, realizan el informe definitivo.
- Se debe dar una explicación minuciosa y adaptada en la devolución del diagnóstico y, si es posible, ésta ha de ser en persona.
- Se deben respetar los plazos pactados y dar el informe lo antes posible.
- Hay familias que encuentran enormemente difícil procesar

las explicaciones que se les están transmitiendo en ese momento inicial, que es clave en la vida de los padres. Existen personas que prefieren no conocer mucho en ese primer momento y volver posteriormente a recabar más información. Esta opción debe ser obviamente respetada, y existen programas sensibles a estas necesidades que facilitan espacios privados para que la familia pueda apoyarse mutuamente en esos momentos difíciles.

## CONCLUSIONES

Los estudios de estos últimos años han perfeccionado la descripción clínica de estos trastornos y sus límites clasificatorios; han aportado nuevos métodos para su diagnóstico y han protocolizado la realización de las pruebas psicológicas y médicas necesarias. Es deseable que estos progresos continúen en el futuro, con una cada vez más correcta definición de los criterios diagnósticos y la conveniente delimitación de subtipos clínicos.

La individualización de cada paciente permite conocer sus debilidades y fortalezas y establecer su perfil psicológico y social. Estos datos facilitan la elaboración de un programa de apoyo coherente con sus necesidades. Cabe, sin embargo, destacar la conveniencia de extender este conocimiento a los equipos multidisciplinares de nuestro país, a fin de garantizar la realización del proceso diagnóstico adecuado, contando al máximo con la aportación y colaboración de la propia persona con TEA –en la medida que sea posible– y de su familia. La mejora del proceso de diagnóstico va a tener una favorable repercusión en la actual demora diagnóstica.

Por otra parte, las pruebas biomédicas permiten diagnosticar trastornos subyacentes de índole neurológica, metabólica o genética. Estos hallazgos van a tener repercusión en el tratamiento del paciente en el que se descubren y, frecuentemente, por su conexión con el consejo genético, en sus familias, por lo que se puede anticipar que los avances en este campo transforman y mejoran nuestra práctica y la vida de estas personas y la de sus familias.

## BIBLIOGRAFÍA

- Asociación Americana de Psiquiatría (APA). Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto revisado (DSM-IV-TR). Barcelona: Masson; 2002.
- Organización Mundial de la Salud. Clasificación internacional de enfermedades (CIE-10). Trastornos mentales y del comportamiento: criterios diagnósticos de investigación Madrid: Meditor; 1992.
- Organización Mundial de la Salud. Clasificación internacional de enfermedades (CIE-10). Trastornos mentales y del comportamiento: descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico. Madrid: Meditor; 1993.
- Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 439-84.
- Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios-Antón S, Fuentes-Biggi J, Belinchón-Carmona M, et al (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III). Guía de buena práctica para la detección de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2005; 41: 237-45.
- Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 659-85.
- Wing L, Leekam SR, Libby SJ, Gould J, Larcombe M. The diagnostic interview for social and communication disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43: 307-25.
- Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH Jr, Leventhal BL, DiLavore PC, et al. The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord* 2000; 30:205-23.
- DiLalla DL, Rogers SJ. Domains of the childhood autism rating scale: relevance for diagnosis and treatment. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 115-28.
- Gilliam JE. Gilliam autism rating scale. Austin, TX: Pro-Ed; 1995.
- Dunst CJ. Clinical and educational manual for use with the Uzgirish-Hunt scale. Baltimore, MD: University Park Press; 1980.
- Stutsman R. Guide for administering the Merrill-Palmer scale of mental tests. In Terman LM, ed. *Mental measurement of preschool children*. New York: Harcourt, Brace & World; 1931. p. 139-262.
- Leiter RG. Leiter international performance scale. Chicago: Stoelting; 1948.
- Wechsler D. WPPSI-R (Manual). Test de inteligencia para preescolares. Barcelona: Paidós Ibérica; 1993.
- Wechsler D. WISC-III. Test de inteligencia para niños. Buenos Aires: Paidós; 1997.
- Wechsler D. WAIS-III. Test de inteligencia para adultos 16-89. Buenos Aires: Paidós; 1992.
- Raven JC. Test de matrices progresivas (escala coloreada, series A, B, C, D y F). Buenos Aires: Paidós; 1976.
- Bayley N. Escalas Bayley de desarrollo infantil. Madrid: TEA; 1977.
- Schopler E, Reichler RJ, Bashford A, Lansing MD, Marcus LM. Individualized assessment of autistic and developmentally disabled children: Psychoeducational Profile Revised (PEP-R). Austin, TX: Pro-Ed; 1990.
- McCarthy D. Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños. Madrid: TEA; 1977.
- Kaufman AS, Kaufman NL. K-ABC Batería de Evaluación de Kaufman para niños. Madrid: TEA; 1997.
- Wetherby A, Prizant BM. Communication and Symbolic Behavior Scales (CSBS) –normed edition. Baltimore, MD: Brookes Publishing; 1993.
- Tamarit J. Prueba ACACIA. Madrid: Alcei; 1994.
- Edwards S, Flechter P, Garman M, Hughes A, Letts C, Sinka I. Reynell Developmental Language Scales III. London: NFER-Nelson; 1997.
- Sparrow S, Balla D, Cicchetti D. Vineland adaptive behavior scales: interview edition; Circle Pines, MN: American Guidance Services; 1984.
- Lowe M, Costello A. Symbolic Play Test. London: NFER-Nelson. 1988.
- TEA. Instituto de Salud Carlos III. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. GETEA. Preguntas más frecuentes sobre el autismo. Apartado 11: ¿Cuáles son los trastornos con los que debe hacerse un diagnóstico diferencial? URL: [http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut\\_16ra.pdf](http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_16ra.pdf). Fecha última consulta: 11.08.2005
- Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979; 9: 11-29.
- Ghaziuddin M, Greden J. Depression in children with autism/pervasive developmental disorders: a case-control family history study. *J Autism Dev Disord* 1998; 28: 111-5.
- Tsai LY. Brief report: comorbid psychiatric disorders of autistic disorder. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 159-63.
- Ghaziuddin M, Ghaziuddin N, Greden J. Depression in persons with autism: implications for research and clinical care. *J Autism Dev Disord* 2002; 32: 299-306.
- Rutter M, Bailey A, Bolton P, Le Couteur A. Autism and known medical conditions: myth and substance. *J Child Psychol Psychiatry* 1994; 35: 311-22.
- Gillberg C, Coleman M. Autism and medical disorders: a review of the literature. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 191-202.
- Barton M, Volkmar F. How commonly are known medical conditions associated with autism? *J Autism Dev Disord* 1998; 28: 273-8.
- Fombonne E. The epidemiology of autism: a review. *Psychol Med* 1999; 29: 769-86.
- Bailey A, Bolton P, Butler L, Le Couteur A, Murphy M, Scott S, et al. Prevalence of the fragile X anomaly amongst autistic twins and singletons. *J Child Psychol Psychiatry* 1993; 34: 673-88.
- Fombonne E, Bolton P, Prior J, Jordan H, Rutter M. A family study of autism: cognitive patterns and levels in parents and siblings. *J Child Psychol Psychiatry* 1997; 38: 667-83.
- Smalley SL. Autism and tuberous sclerosis. *J Autism Dev Disord* 1998; 28: 407-14.
- Palomo R, Velayos L, Garrido MJ, Tamarit J. Evaluación y diagnóstico de trastornos del espectro de autismo: el modelo IRIDIA. In Valdez D, ed. *Evaluar e intervenir en autismo*. Madrid: Antonio Machado Libros; 2005.

**GUÍA DE BUENA PRÁCTICA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

**Resumen.** Introducción. *El proceso diagnóstico en los trastornos del espectro autista (TEA) es una actividad que requiere especialización y experiencia, tanto en relación al conocimiento del autismo como para trabajar en equipo con diferentes profesionales, muchas veces adscritos a distintos servicios clínicos, y con las familias.* Objetivo. *Recomendar un protocolo diagnóstico consensuado por el Grupo de Estudio del Instituto de Salud Carlos III.* Desarrollo. *Se enfatiza la necesidad de obtener una historia clínica adecuada, para lo que se han de recoger antecedentes personales, familiares y psicosociales, y detallar los ámbitos básicos afectados en los TEA: interacción social, comunicación y patrones restringidos de comportamiento, actividades e intereses. Asimismo, se recogen y analizan las pruebas diagnósticas (tanto de carácter psicoevolutivo como biomédico) que deben realizarse en todos los casos, y se contemplan paralelamente las pruebas indicadas en caso de sospecha de otros trastornos físicos identificables y aquellas pruebas médicas que deben considerarse únicamente para la investigación.* Conclusiones. *El procedimiento diagnóstico requiere una estrategia de evaluación coordinada de carácter multidisciplinar, que asegure la participación de especialistas de muy distintos campos en activa colaboración con la familia; dicha labor coordinada tendría su colofón en la elaboración y entrega de un informe personalizado. Todo diagnóstico se ha de acompañar de un plan de acción que incluya el apoyo inmediato a la persona con TEA y la provisión de información a su familia sobre recursos e iniciativas comunitarias en su zona. [REV NEUROL 2005; 41: 299-310]*

**Palabras clave.** Autismo. CIE. DSM-IV. Ética médica. Guía de buena práctica. Historia clínica. Protocolos clínicos. Técnicas de diagnóstico neurológico. Técnicas y procedimientos diagnósticos. Tests diagnósticos de rutina.

**GUIA DE BOAS PRÁTICAS PARA O DIAGNÓSTICO DAS PERTURBAÇÕES DO ESPECTRO AUTISTA**

**Resumo.** Introdução. *O processo diagnóstico nos perturbações do espectro autista (PEA) é uma actividade que requer especialização e experiência, tanto em relação ao conhecimento do autismo, como trabalhar em equipa com diferentes profissionais, muitas vezes adscritos a distintos serviços clínicos e com as famílias.* Objectivo. *Recomendar um protocolo diagnóstico consensual pelo Grupo de Estudo do Instituto de Saúde Carlos III.* Desenvolvimento. *Enfatiza-se a necessidade de obter uma história clínica adequada, para o que se devem recolher antecedentes pessoais, familiares e psicosociais, e detalhar os âmbitos básicos afectados nos PEA: interacção social, comunicação e padrões restringidos de comportamento, actividades e interesses. Desta forma, recolhem-se e analisam-se as provas de diagnóstico (tanto de carácter psico-evolutivo como biomédico) que devem realizar-se em todos os casos, e contemplan-se paralelamente as provas indicadas no caso de suspeita de outras alterações físicas identificáveis e aquelas provas médicas que devem considerar-se unicamente para a investigação.* Conclusões. *O procedimento diagnóstico requer uma estratégia de avaliação coordenada de carácter multidisciplinar, que assegure a participação de especialistas de muitos campos distintos em activa colaboração com a família; este trabalho coordenado teria a sua identificação na elaboração e entrega de um formulário personalizado. Todo o diagnóstico deve ser acompanhado de um plano de acção que inclua o apoio imediato à pessoa com PEA e a provisão de informação à sua família sobre recursos e iniciativas comunitárias na sua zona. [REV NEUROL 2005; 41: 299-310]*

**Palavras chave.** Autismo. CIE. DSM-IV. Ética médica. Guia de boas práticas. História clínica. Protocolos clínicos. Técnicas de diagnóstico neurológico. Técnicas e procedimentos diagnósticos. Testes diagnósticos de rotina.