

UNIVERSIDAD DR. JOSÉ MATÍAS DELGADO

RED BIBLIOTECARIA MATÍAS

DERECHOS DE PUBLICACIÓN

Basados en

El Reglamento de Graduación de la Universidad Dr. José Matías Delgado

Capítulo VI, Art. 46

“Los documentos finales de investigación serán propiedad de la Universidad para fines de divulgación”

Publicado bajo la licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual de Creative Commons
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/>



Se permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra siempre que se especifique el autor y el nombre de la publicación y sin objetivos comerciales, y también se permite crear obras derivadas, siempre que sean distribuidas bajo esta misma licencia

Para cualquier otro uso se debe solicitar el permiso a la Universidad

UNIVERSIDAD
“DR. JOSÉ MATÍAS DELGADO”
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
DR. LUIS EDMUNDO VÁZQUEZ
ESCUELA DE MEDICINA

TESIS
*PARA OPTAR POR EL TÍTULO DE
DOCTOR EN MEDICINA*

**DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE AUTISMO EN PACIENTES ENTRE 18 A 36
MESES DE EDAD.**

ALUMNAS:
Sara Sofía Baires Arbizu
Lourdes María Martínez Brenes
Ana Laura Vides Arévalo

ASESORA:
Dra. Tania Ivett Rodríguez de Segura
AÑO 2010

INDICE

OBJETIVOS	4
General	4
Específicos	4
JUSTIFICACIÓN	5
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	9
MARCO TEÓRICO	10
HISTORIA DEL AUTISMO	10
DEFINICIÓN DE AUTISMO:	11
MANIFESTACIONES CLÍNICAS	16
CRECIMIENTO Y DESARROLLO	22
HITOS DEL DESARROLLO	24
DIAGNÓSTICO DE AUTISMO	29
Tipo de estudio	38
Población y Muestra	38
Selección de los sujetos de investigación	38
Criterios de Inclusión y Exclusión	39
Consideraciones éticas	40
Diseño Metodológico	40
Variables	42

Análisis estadístico	46
CONCLUSIONES	69
RECOMENDACIONES	72
BIBLIOGRAFIA	79

OBJETIVOS

General:

Diseñar y validar un instrumento que permita la detección precoz de signos tempranos de autismo en niños y niñas entre 18 a 36 meses de edad.

Específicos:

- Identificar los signos y síntomas que se presentan de manera precoz en pacientes dentro del espectro autista en las edades entre 18 y 36 meses.
- Construir un instrumento que permita realizar diagnóstico temprano de autismo en niños y niñas de fácil aplicación durante la evaluación.
- Realizar una comparación del instrumento propuesto con otros ya utilizados para diagnóstico de autismo en estas edades.

JUSTIFICACIÓN

El trastorno autista es muy difícil de diagnosticar ya que no posee signos clínicos patognomónicos ni pruebas de laboratorio confirmatorias; los síntomas presentados por el niño portador de autismo pueden estar a la base de muchas enfermedades, aunque sólo un 6-10% tengan una causa médica definida. Por ello, el diagnóstico precoz puede llevar aparejada la investigación de posibles enfermedades hasta ese momento no identificadas.[\[1\]](#)

Existen indicios de que la intervención temprana mejora el pronóstico en niños con autismo, sin embargo el tema es todavía bastante controversial para la comunidad médica, debido a la gran variedad de manifestaciones clínicas lo que vuelve difícil la identificación temprana por parte de los médicos.

Charman y Baird[\[2\]](#) hacen ver la importancia del diagnóstico precoz de autismo y hace ver que algunos estudios han demostrado resultados positivos en cuanto a la evaluación del cociente de inteligencia y reducción en la gravedad de los síntomas. Según estos mismos autores, en otros estudios demuestran la eficacia de programas que operan sobre las habilidades comunicativas en temprana edad. Conocer la importancia que la intervención temprana tiene para el pronóstico futuro del niño/a, ha influenciado a los profesionales para que estén atentos a niños/as cuyos síntomas no cumplen con la totalidad de los criterios para el trastorno autista, pero que se hayan dentro del espectro según las clasificaciones diagnósticas existentes (trastorno generalizado del desarrollo no especificado), de manera de garantizar el acceso al tratamiento.[\[3\]](#)

Otro motivo para la detección precoz es el hecho de que padres que han tenido un hijo/a con autismo tienen una posibilidad 5% mayor de que su próximo hijo/a presente también autismo, y una posibilidad mayor todavía de presentar problemas en la comunicación social o en el desarrollo cognitivo[\[4\]](#). El 5% es un porcentaje pequeño, pero significa un riesgo 100 veces mayor que en la población en general, con implicaciones importantes para el planeamiento familiar.

A pesar que los padres sospechen la condición entre los 13- 36 meses de edad, el diagnóstico específico es hecho por lo general entre los 52 y 60 meses de edad debido a que los instrumentos específicos para realizar el diagnóstico en edades menores de 36 meses requieren que el profesional (médico) esté capacitado en su uso y disponga de suficiente tiempo para llevarlo a cabo, ya que en su mayoría son cuestionarios muy largos, algunos de ellos se les entregan a los padres para que lo complete lo cual le imprime una alta subjetividad a las respuestas [\[5\]](#).

En los casos de síndrome de Asperger, la sospecha familiar se da a los 36 meses, con la primera consulta a los 42 meses y el diagnóstico específico a los 9 años y medio.

El diagnóstico de autismo todavía es más fortuito que sistemático, realidad presente en diferentes países, incluso en los considerados desarrollados [\[6\]](#).

Las principales barreras son: las dificultades paternas para detectar las alteraciones en las áreas de la comunicación y de la socialización en temprana edad, ya sea en padres primerizos como en padres expertos; el menor entrenamiento de profesionales en los servicios que prestan asistencia en los primeros tres años y la falta de información y formación necesarias para el reconocimiento temprano de los signos clínicos de autismo, independientemente del año de la graduación [\[7\]](#).

En el ámbito sanitario también surgen barreras como: la familia quienes usualmente tienen que consultar alrededor de cuatro o más médicos antes de llegar a un diagnóstico definitivo; entre los médicos que usualmente consultan se encuentran pediatras, neurólogos, médico familiar y médico experto en neurodesarrollo sin llegar a ninguna conclusión, lo que lleva a pensar que la falta de un instrumento adecuado para hacer una detección precoz de autismo prolonga una intervención oportuna. Otras de las barreras existentes son un sistema de salud que no garantiza la continuidad de la atención o un pobre acceso al sistema de salud existente; la falta de tiempo, dificultades para la realización de una evaluación específica; la falta de familiarización con los instrumentos de pesquisa y un abordaje al

paciente informal en el cual no le brindan la atención requerida a los signos y síntomas del paciente[8].

Mediante un cuestionario de autoevaluación se detectó que los pediatras generales fueron quienes calificaron como los menos entrenados para el diagnóstico de autismo, seguidos por los pediatras del desarrollo y los psiquiatras, con un intervalo grande entre las dos últimas categorías.

La preocupación de los padres es la primera señal utilizada para la derivación especializada[9]. Valorar las preocupaciones de los padres es correcto, pero el problema surge cuando ellos no están preocupados o desconocen los síntomas que el niño presenta. Esto se refuerza cuando el médico no sabe que valorar, qué diagnósticos sopesar o qué instrumentos existen para la pesquisa, razón por la cual le resulta más fácil fundamentar su evaluación en las preocupaciones de los padres.

La gravedad de los síntomas también influye sobre el diagnóstico, y los más graves son los más fácilmente identificados, tanto por los padres como por los profesionales[10]. El problema surge en las primeras etapas del desarrollo cuando los signos y síntomas no son tan evidentes ni graves.

Para poder realizar un diagnóstico temprano lo principal debe haber un alto grado de sospecha. Por lo que nace el interés de crear un instrumento de fácil acceso y comprensión tanto por médicos generales, así como especialistas que permita hacer una detección temprana de la condición. Dicho instrumento tratará de identificar las alteraciones más frecuentes que presentan los niños y las niñas, tomando como base las áreas principalmente alteradas (comunicación, socialización, juego) en pacientes con autismo, éste debería enfocarse en niños entre los 18 y 36 meses ya que los instrumentos existentes en su mayoría evalúan habilidades orientadas a niños mayores por lo cual se retrasa el diagnóstico en edades más tempranas, incidiendo en el tratamiento oportuno.

El reconocimiento precoz de autismo en niños y niñas menores de tres años conlleva a la realización de evaluaciones exhaustivas y a la incorporación en programas apropiados de intervención temprana con los cual se benefician ellos mismos, sus familias y su futuras escuelas y sociedad.

El diagnóstico y la intervención temprana mejoran la evolución y permiten que las familias actúen en forma acertada, disminuyen la necesidad posterior de servicios de educación especial y aumentan las posibilidades de independencia y trabajo remunerado cuando el niño se convierte en adulto[11].

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En la actualidad, en nuestro país aun no existe un instrumento que diagnostique de manera precoz autismo en niños/as entre los 18 a 36 meses de edad que sea creada por salvadoreños y para salvadoreños y que esta a su vez puede ser utilizada tanto por medico general como medico especialista.

Las manifestación de signos y síntomas relacionados con el autismo son detectados por primera vez por los padres cuando los niños y niñas se encuentran entre los 15 y 18 meses de edad. Aunque se cuentan con escalas que pueden ayudar a realizar el diagnóstico de autismo la mayor parte de estas requieren de una tecnificación del evaluador para realizar la evaluación e interpretar adecuadamente los resultados, otras incurren en gastos para poder hacer uso del instrumento y otras se apoyan bastante en la interpretación del padre de los signos y síntomas que presentan el paciente por lo que le resta peso clínico a dicha evaluación.

MARCO TEÓRICO

HISTORIA DEL AUTISMO

El término autismo proviene del griego “autos” y significa si mismo. La primera vez que fue utilizado, por Bleuler (1911), era para referirse a un trastorno del pensamiento que solamente aparecía en algunos pacientes con esquizofrenia. Aunque Bleuler fue el primero en hacer este diagnóstico, fue Kanner a quien se le reconoce ser el creador de este trastorno infantil.

En 1943 el Dr. Leo Kanner del Hospital John Hopkins estudió a un grupo de 11 niños e introdujo la caracterización autismo infantil temprano. Al mismo tiempo, un científico Austriaco, 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.

Las interpretaciones del comportamiento de los grupos observados por Kanner y Asperger fueron distintas. Kanner reportó que 3 de los 11 niños no hablaban y los demás no utilizaban las capacidades lingüísticas que poseían. También notó el comportamiento auto-estimulador y "extraños" movimientos de aquellos niños. Por su lado Asperger notó, más bien, sus intereses intensos e inusuales, su repetitividad de rutinas, y su apego a ciertos objetos que era muy diferente al autismo de alto rendimiento ya que en el Asperger todos hablan. Indicó que algunos de estos niños hablaban como "pequeños profesores" acerca de su área de interés, dentro de las cuales predominaban las ciencias y el arte[12].

Aunque tanto Hans Asperger como Leo Kanner posiblemente no observaron la misma condición, sus diferentes interpretaciones llevaron a la formulación de Síndrome de Asperger (término utilizado por Lorna Wing en una publicación en 1981) y lo que lo diferenciaba al autismo de Kanner.

DEFINICIÓN DE AUTISMO:

Los trastornos del espectro autista (TEA), también conocidos como trastornos generalizados del desarrollo, son problemas neuropsiquiátricos cuyas primeras manifestaciones aparecen antes de los tres años de edad y persisten por toda la vida. Se caracteriza por problemas en las áreas cognitiva, social y de comunicación, y se acompaña de conductas estereotipadas entre ellas autoagresión, ecolalia y el apego estricto a rutinas. Los síntomas pueden variar de moderados a muy severos[13].

De acuerdo al Manual de Diagnóstico Estadístico de Trastornos Mentales IV (conocido por sus siglas en inglés como DSM-IV) hay cinco formas de presentación, las cuales son:

1) El autismo clásico: Es una discapacidad compleja del desarrollo que típicamente se manifiesta en los primeros 3 años de vida y afecta la capacidad de comunicarse e interactuar con las demás personas. Se caracteriza por:

- Alteración cualitativa de la interacción social
- Alteración cualitativa de la comunicación.
- Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos.

2) El síndrome de Asperger. Se considera una forma de autismo en el que los pacientes no muestran tener habilidades sociales, con una baja coordinación y concentración, y un rango restringido de intereses; su lenguaje se considera normal y su inteligencia es normal o superior.

3) El trastorno desintegrativo infantil. Es una entidad rara, en ella el desarrollo del niño aparenta ser normal pero después de los dos años hay una regresión conductual en diversas áreas del desarrollo: como la pérdida de la habilidad para moverse y del control de los esfínteres anal y vesical.

4) El síndrome de Rett. Es un trastorno del sistema nervioso que lleva a una regresión en el desarrollo, especialmente en las áreas del lenguaje expresivo y el uso de las manos. El paciente típicamente presenta un desarrollo psicomotor normal dentro de los primeros 5 meses de vida, con la siguiente pérdida de las capacidades manuales anteriormente desarrolladas y aparición de movimientos estereotipados de las manos (agitarlas, morderlas, retorcerlas). Se observa también una progresiva pérdida de interés por el entorno social, que, no obstante, en algunos casos reaparece con la adolescencia. Éste se presenta casi exclusivamente en niñas, con una frecuencia de un caso por cada 10,000 a 15,000 niñas y ocurre por causa de la mutación de un gen que codifica la producción de la proteína MECP2; esta proteína participa en la expresión y modulación de los genes del cromosoma X: por lo que la ausencia de MSCP2 hace que estos genes se expresen sin ningún control.

5) Trastorno inespecífico generalizado del desarrollo. En éste los pacientes muestran una dificultad severa y generalizada en el desarrollo de habilidades de la comunicación verbal y no verbal, en sus interacciones sociales, su comportamiento e intereses, y en actividades estereotipadas, pero no se cumplen con los criterios para ser clasificados en alguna de las cuatro formas descritas.

La Décima Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) de la Organización Mundial de la Salud clasifica el autismo como un trastorno generalizado del desarrollo donde, además de los cinco grupos del DSM-IV añade el de trastornos hipercinéticos con retardo mental y movimientos estereotipados, los trastornos no específicos generalizados del desarrollo y otros que no corresponden a estas categorías.

En los Estados Unidos de Norteamérica (EUA), entre 407,500 niños estudiados de 14 diferentes localidades se encontraron alrededor 2,685 (0.66%) casos con Trastorno del espectro autista; la prevalencia de estos trastornos varía de 3.3-10.6 por 1,000 niños estimando un promedio de 6.6 casos por 1,000 niños: lo que representa alrededor de un caso por cada 152 niños. Este desorden afecta a cualquier tipo de raza, grupo étnico o grupo social y su relación entre niños y niñas es de 4:1. En los últimos 10 años se ha reporta un incremento en la prevalencia, entre el 10 y el 20/10.000. El incremento en su frecuencia pueda deberse a varias razones:

- 1) A que la definición clínica de autismo incluye ahora un mayor número de trastornos.
- 2) A que médicos, maestros y padres están más informados acerca del comportamiento autista.
- 3) A que los niños con retraso mental y autismo tienen ahora, como diagnóstico primario, el autismo.
- 4) A la mayor colaboración de los servicios escolares y la comunidad en el diagnóstico y manejo de estos trastornos.

En la actualidad aún no existe evidencia sobre una causa específica que desarrolle o provoque este trastorno aunque se mencionan varios factores predisponentes los cuales podemos dividir en dos grupos:

- Factores genéticos, cromosómicos y variables neurobiológicas.
- Factores afectivos, cognitivos y sociales.

En cuanto a los factores genéticos, existen hallazgos que apuntan a la presencia de diversas anomalías en el cariotipo de algunos autistas, en quienes se han detectado alteraciones en gran parte de los pares cromosómicos, con excepción de los pares 7, 14, 19 y 20. Aunque ya fue referida por H. A. Lubs en 1969, sin que sus resultados hasta la fecha sean

definitivos, se manifiesta en algunos cuadros autistas el llamado síndrome X-frágil, según el cual hay una ausencia de sustancia en el extremo distal del brazo largo del cromosoma X que afecta a ambas cromátides. Otras investigaciones constatan la mayor incidencia del trastorno autista al comparar la frecuencia de éste entre hermanos y gemelos monocigóticos respecto a la población general[14].

Parece ser también el virus de la rubéola el proceso infeccioso que más se ha detectado en casos de autismo, habiéndose también descrito otros asociados a infecciones intrauterinas y posnatales originadas por distintos virus (citomegalovirus, sífilis, herpes simple, etc.). De ello algunos expertos han inferido la posibilidad de una alteración en el sistema inmunológico de los niños con autismo, causada previsiblemente por los linfocitos T, que, al presentar defectos genéticos, reducirían la resistencia del feto a los ataques víricos. Junto a la mayor susceptibilidad del feto a la viriasis se ha formulado también -como origen del déficit inmunitario- la exposición del feto al virus en una etapa muy temprana de la diferenciación inmunológica, conjeturando algunos que el autismo infantil pudiera ser en realidad un trastorno autoinmune.

Dentro de las alteraciones metabólicas, por el contrario, la que ha encontrado mayor respaldo empírico es la producida por la fenilcetonuria, cuya asociación con el autismo fue referida por Friedman en 1969, en cuya muestra había un 92% de casos con tal disfunción metabólica. Muchas personas con autismo tienen niveles elevados de serotonina en sangre y en líquido cefalorraquídeo pero otros lo tienen disminuido. Es importante saber que otros trastornos, como el síndrome de Down, también se asocian con niveles anormales de serotonina. También algunos individuos con autismo tienen niveles elevados de endorfinas, considerada como un analgésico natural, lo que puede provocar una tolerancia aumentada al dolor.

Otra hipótesis postula que el autismo sería el resultado de un fallo en el metabolismo de una de las aminas biógenas, lo que, dada la inconsistencia de los hallazgos obtenidos, resulta insostenible. De igual forma se ha hipotetizado sobre el posible efecto alucinógeno de las

aminas biógenas, desde que se han hallado concentraciones de bufotenina en la orina de niños autistas, aunque se ignora si la citada sustancia se gesta en el cerebro o en algún otro tejido corporal. Asimismo han sido cuestionados los procedimientos de saturación, al no haberse observado cambios significativos en los patrones conductuales de los niños/as con autismo tras administrarles durante un tiempo una amina biógena precursora capaz de precipitar los efectos alucinógenos[15].

Dentro de las anomalías físicas, se han encontrado diferentes anomalías cerebrales en las personas afectadas por la enfermedad, aunque no se conocen las causas de estas anomalías y su influencia sobre la conducta. Se realizaron exámenes en cerebros de personas autistas y se localizaron dos zonas que estaban subdesarrolladas (amígdala e hipocampo) que son las zonas identificadas como responsables de las emociones, la agresividad, los estímulos sensoriales y el aprendizaje.

En cuanto a hipótesis neurológicas, puede referirse la teoría de la disfunción del sistema dopaminérgico formulada por A. R. Damasio y R. G. Maurer en 1978,(7) como la disfunción cortical primaria como factor causante del autismo y la disfunción cerebral primaria del tronco cerebral como variable etiopatogénica. Asimismo, no hay pruebas concluyentes de que los niños/as con autismo estén crónicamente en un estado de infra o hiperactivación, ni que el sistema activador reticular (SAR) esté implicado en el autismo, pues es posible que un estado de activación anormal sea secundario a otro factor tal como la estimulación ambiental.

En lo que a hipótesis psicológicas explicativas se refiere, desde las primitivas formulaciones culpabilizadoras de Kanner[16], para quien el trastorno autista era el resultado de una interacción fallida y emocionalmente fría de los progenitores con sus hijos/as, que posteriormente modificó, concibiéndolo como un fenómeno biosocial en donde predisposiciones constitucionales interactúan adversamente con condiciones sociales[17].

La teoría cognitiva clásica postula que los problemas sociales y de comunicación presentes en el autismo podrían estar causados por una alteración de la capacidad metarrepresentacional o uso de representaciones de segundo orden, que al faltar en los sujetos con autismo haría que éstos manifestaran dificultades en comunicación preverbal (atención conjunta y actos protodeclarativos), juego simbólico, habilidades pragmáticas del lenguaje, empatía y otros aspectos del funcionamiento social[18].

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El comportamiento del niño con autismo es, en sí mismo, muy heterogéneo, sin embargo, se describe, básicamente, desde la alteración del lenguaje, la rigidez frente al cambio y la presencia de ritualizaciones y estereotipias diversas.

La alteración del lenguaje es una piedra angular para el diagnóstico. La gran mayoría los niños/as con autismo muestran alteraciones del lenguaje, que pueden abarcar desde una ausencia total del mismo, pasando por déficits en la comprensión y el uso comunicativo del lenguaje verbal y la mímica, hasta una disprosodia leve. La alteración severa del lenguaje con mutismo e inatención puede incluso llegar a hacer pensar en sordera. Cuando el lenguaje está presente es muy común encontrar ecolalia, palilalia, neologismos, lenguaje idiosincrásico (giros verbales sin significado para otras personas), lenguaje telegráfico y errores gruesos en el uso de tiempo y persona (el niño/a con autismo se refiere a sí mismo diciendo: "tienes hambre", "quieres dormir", "Fulanito quiere", etc.)[19].

Las alteraciones del lenguaje son tan importantes que constituyen el eje del diagnóstico temprano. Los siguientes criterios son indicación absoluta para evaluación inmediata:

- a) Ausencia de balbuceo, señalamiento u otros gestos a los 12 meses.
- b) Ninguna palabra a los 16 meses.
- c) Ninguna frase espontánea de dos palabras (no ecológica) a los 24 meses.
- d) Cualquier pérdida de cualquier lenguaje a cualquier edad.

La comunicación no verbal es igualmente defectuosa. El niño con autismo no se comunica adecuadamente con gestos o mímica, algunos expresan sus deseos llevando a la persona hacia el objeto deseado (utilizan al otro como una herramienta).

El niño/a con autismo experimenta dificultades importantes para comprender también el lenguaje gestual o mímico, es decir no comprende adecuadamente las expresiones faciales o corporales de enojo, de felicidad o de aceptación en otras personas.

Se han reportado también alteraciones sensoperceptuales como hiper o hiposensibilidad a estímulos (auditivos, visuales, táctiles, etc.), distorsiones de la percepción y dificultades en la integración multimodal.

La conducta de los niños y niñas con autismo presentan también una amplia gama de alteraciones sin embargo son cuatro patrones conductuales los que suelen manifestarse con mayor frecuencia, y son:

1. Comportamientos rituales y respuestas frente al cambio.
2. Alteraciones con el ambiente físico.
3. Conducta autoestimuladora y repetitiva y
4. Conducta autolesiva.

Comportamientos rituales y respuestas frente al cambio

Los comportamientos ritualizados, invariantes y fijos son aspectos que se observan habitualmente al estar con una persona con autismo, no obstante, adquieren su máxima expresión en la convivencia diaria con ellos, sobre todo por su conducta extravagante, rígida e inusual.

Juego rígido, limitado y ritualizado. Tanto el uso que hacen del juego como de los juguetes no es el adecuado. Utilizan así el juguete como parte de sus rituales y repeticiones, no atendiendo a las formas o simbolismos para los que convencionalmente se han diseñado.

Pueden, de este modo, poner en fila, y de manera obsesivamente repetida, un rompecabeza, una pieza de un juego u otro objeto cualquiera que les llama la atención. Lo mismo que coleccionar objetos, juegos, prendas, partes de objetos, etc., por su textura, forma o mismo por su color, que usarán, únicamente, para sus juegos rituales. Por lo tanto, sus relaciones con los juegos son rígidas, sin variedad y sin imaginación simbólica, con una vinculación hacia ellos que puede parecerse a una relación fetichista o simbiótica, por la forma de manipularlos.

Vinculación obsesiva hacia objetos: la insistencia hacia la ritualización se ve exacerbada con la vinculación y en el apego inusual por objetos determinados sea una ficha de un rompecabezas, una galleta, una pequeña goma, una cuerda, un electrodoméstico, con los que llegan a hablar, desear tenerlo a todas horas e incluso dormir con ellos. Al respecto, hay que señalar que no se tratan de objetos transicionales que utilizan muchos niños para facilitar su incursión en otros entornos ajenos al familiar.

Preocupaciones inusuales. Suelen presentar fijaciones obsesivas por ciertos temas, sean ideas, acciones, objetos o situaciones, que prefieren a cualquier otra cosa, llegando a violentarse con furia e irritación si no se presentan como ellos esperan. Estas preocupaciones se expresan acompañadas, en muchas ocasiones, por verbalizaciones, a través de ecolalias, aunque también se pueden mostrar conjuntamente con otras estereotipias.

Insistencia en la invariabilidad. Este hecho se define por una marcada resistencia al cambio, en su casa, en sus costumbres de la vida cotidiana, en expresiones, en gestos, en acciones, etc. No sólo se hace referencia a que buscan insistentemente ambientes familiares, sino que un mínimo cambio en ese ambiente o costumbre les provoca malestar y agitación y, por lo tanto, buscan siempre la inmutabilidad en el ambiente y en las acciones. Esta invariabilidad está también relacionada con la escasa flexibilidad a la hora de actuar y poder alternar entre distintos criterios para responder a las demandas cambiantes de una tarea o situación, al igual que con la capacidad de planificación para poner en marcha un

plan organizado de secuencias de acción. Ambas conductas están integradas en la alteración de las funciones ejecutivas.

Alteraciones con el ambiente físico:

Un dato constatado es la frecuencia con la que los padres, sobre todo durante los primeros años de sus hijos que posteriormente han sido diagnosticados de autismo, han expresado sus sospechas en cuanto a que sus hijos parecían sordos e incluso ciegos. Sin embargo, tanto la audición como la visión suelen estar intactas. Las reacciones frente a los estímulos sensoriales, visuales, auditivos, táctiles o procedentes del resto de los canales sensoriales, están impregnadas de indiferencia, de angustia o de fascinación, observándose una sensibilidad inusual hacia los estímulos sensoriales. Lo que realmente sucede es que los niños/as parecen presentar un déficit en el estímulo sensorial y no responden a su entorno de forma convencional, pues ni los sonidos, ni los estímulos visuales, e incluso algunas sensaciones corporales, parecen hacerles reaccionar como cabría esperar.

Por otro lado, pueden, en ocasiones, orientarse y prestar una inusual atención hacia un leve ruido, luz o hasta un suave cosquilleo. Muestran así unas reacciones mínimas – hiporreactivas- ante ciertos estímulos, pero exageradas –hiperreactivas- frente a otros, e incluso ante el mismo estímulo unas veces responden de una forma y otras de manera completamente opuesta. Este tipo de relaciones con su ambiente parecen ser propias de personas con alteraciones sensoriales y perceptivas, en las que el campo de exploración se limita a su espacio inmediato. Los niños o niñas con autismo utilizan ciertos sentidos olor, sabor y tacto más que otros como vista y oído, y de esta manera prefieren oler, lamer o tocar un objeto que a mirarlo o escuchar los sonidos que emite. Esto se debe a que en la mayoría de casos los niños o niñas con autismo tienen ciertos sentidos más desarrollados que otros en algunos casos son el olfato y en otro puede ser la audición, en base a esto se puede explicar el porqué a veces prefieren oler un objeto en vez de tocarlo.

Conducta autoestimuladora y repetitiva

Las autoestimulaciones o “estereotipias” parecen ser unas de las actividades preferidas de los niños o niñas con autismo. No son un rasgo exclusivo, ya que se pueden observar en muchas otras patologías infantiles y adultas, como retraso mental y síndrome de Tourette. Hace referencia a un comportamiento, sobre todo motor, y muy especialmente a nivel de la motricidad gruesa, que se repite una y otra vez, sin otra función aparente que el propio placer al realizarla. Se describe como conductas repetitivas que parecen ocurrir automáticamente y que carecen de función adaptativa al contexto social.

Dentro de las estereotipias se incluyen movimientos motores extravagantes, como aleteo de manos o brazos, agitación de objetos, balanceo rítmico y rotación de la cabeza, andar de puntillas, dar saltos, adquisición de posturas peculiares, hacer carreras, medición de pasos, mecerse constantemente, y muchas otras. En sus formas más sutiles se encuentran miradas de reojo a luces, tocar superficies, chasquear con la saliva y olfatear el ambiente. Parte de las conductas autoestimulativas son verbales, repitiendo palabras o incluso sonidos de forma rápida y sucesiva.

Son muchas las ocasiones en las que al hablarle a un niño o niña con autismo en plena actividad autoestimuladora no responde, llegando a estar ausente de lo que le rodea. Parece, pues, que estas conductas pueden interferir en la adquisición de otras nuevas, dado el poco contacto con la realidad que muestran cuando las realizan.

Existen diversas tipologías de conductas repetitivas, entre ellas, se incluyen: discinesia tardía, tics, movimientos estereotipados, autoagresiones, manipulación estereotipada de objetos, apego o preocupación anormal hacia ciertos objetos, insistencia a la invarianza del entorno, adhesión rígida a rutinas y rituales, uso repetitivo del lenguaje, intereses limitados y obsesiones y compulsiones.

Conducta autolesiva:

Se entiende por conducta autolesiva, la ejecución de aquellos comportamientos mediante los cuales el niño inflige daño físico en su cuerpo, pudiendo, en ocasiones, llegar a resultar grave y dramático.

La conducta autolesiva incluye un amplio repertorio que comprende desde tirarse del pelo, hasta arañarse en la cara, darse bofetadas, hundirse los ojos, o golpearse partes de su cuerpo. Las formas más comunes son las de golpearse la cabeza y morderse las manos, muñecas o puños. La intensidad de las lesiones va a variar mucho de unos niños a otros, lo mismo que su frecuencia. Las conductas autolesivas de forma grave son poco frecuentes. Parece evidente que algunos niños/as con autismo muestran conductas de irritabilidad muy exageradas por mínimos cambios en algunas costumbres, de modo que se expresan coléricos y se infligen heridas graves o golpean la cabeza contra una pared o algún objeto si un estímulo lo altera, o si no encuentra su objeto preferido[19].

Con respecto al nivel de inteligencia existen grandes variaciones, que van desde deficiencia mental profunda hasta inteligencia superior. Es un hecho bien documentado, que aproximadamente 30% de pacientes con trastornos del espectro autista tienen CI (coeficiente intelectual) por arriba de 70.

Por otro lado, los niños o niñas autistas típicamente tienen mucho mejores capacidades no verbales (visuoespaciales) que verbales.

Algunos pacientes con autismo pueden tener capacidades superiores en un estrecho margen de habilidades (por ejemplo: cálculo, memorización automática, solución de rompecabezas o memoria verbal). El nivel de CI juega un papel pronóstico muy importante y se ha comprobado que la mayoría de aquellos que logran desarrollar un lenguaje comunicativo y un buen nivel de autonomía son aquellos con un CI más elevado.

Existen dos condiciones que se asocian al autismo con bastante frecuencia: la epilepsia y el trastorno por déficit de atención e hiperquinesia (TDAH). Hasta 20-30% de los niños y niñas con autismo pueden presentar epilepsia en algún momento de su vida; cualquier tipo de epilepsia puede llegar a presentarse y se han descrito dos picos de mayor incidencia, uno en la infancia y otro en la adolescencia. El riesgo de epilepsia esta presente, aún en ausencia de retardo mental.

Un porcentaje igualmente elevado de niños y niñas con autismo presentan TDAH, que tampoco está en relación directa con el grado de retardo mental. Curiosamente, al mismo tiempo pueden mostrar periodos de atención anormalmente largos en actividades que les interesan.

Son muy frecuentes también las alteraciones del sueño; dificultades en el inicio y mantenimiento del mismo, despertares múltiples, vagabundeo nocturno, patrones irregulares de sueño- vigilia, sueño de poca duración, etc. El manejo de estos problemas con frecuencia es difícil.

CRECIMIENTO Y DESARROLLO:

El crecimiento y desarrollo de un individuo es un fenómeno continuo que se inicia en el momento de la concepción y culmina al final de la pubertad, período durante el cual se alcanza la madurez en sus aspectos: físico, psicosocial y reproductivo. Esta transformación involucra cambios en el tamaño, organización espacial y diferenciación funcional de tejidos y órganos. El aumento en el tamaño y masa corporal es el resultado de la multiplicación e hiperplasia celular, proceso conocido como crecimiento. Los cambios en la organización y diferenciación funcional de tejidos, órganos y sistemas son el resultado del proceso de desarrollo o maduración.

Los procesos de crecimiento y desarrollo son fenómenos simultáneos e interdependientes. Ambos procesos tienen características comunes a todos los individuos de la misma especie, lo que los hace predecibles, sin embargo presentan amplias diferencias entre los sujetos, dadas por el carácter individual del patrón de crecimiento y desarrollo. Este patrón típico emerge de la interacción de factores genéticos y ambientales, que establecen, por una parte, el potencial del crecimiento y por otra, la magnitud en que este potencial se expresa. La información genética establece en forma muy precisa la secuencia y los tiempos en que estos procesos deben ocurrir, de modo que si alguna noxa actúa en estos períodos, impidiendo que un evento ocurra en los plazos establecidos, puede producir un trastorno definitivo del crecimiento y/o desarrollo. Estos períodos se los denomina períodos críticos. La misma noxa actuando en otro momento del desarrollo puede no producir alteración o ésta ser reversible[20].

HITOS DEL DESARROLLO:

Cuadro 1: Proceso de desarrollo y adquisición de habilidades

A las 2-4 semanas el niño debe ser capaz de:

- Levantar momentáneamente la cabeza cuando está en decúbito prono (acostado boca abajo).
- Fijar la mirada en una cosa u objeto y seguir su movimiento.

A los 2 meses de vida el niño debe ser capaz de:

- Mantener su cabeza erecta sólo momentáneamente cuando es puesto de pie. Se mantiene fija a los 3 meses.
- Tomar un sonajero cuando es puesto en su mano.
- Sostener un sonajero transitoriamente.
- Mostrar una sonrisa social.
- Vocalizar recíprocamente.
- Comenzar a distinguir a los padres de otras personas, y responder más a ellos.
- Reaccionar a ruidos fuertes.

A los 4 meses el niño debe ser capaz de:

- Mantener su cabeza firme, al ponerlo en decúbito prono se sostiene sobre sus manos.
- Mantener su cabeza firme cuando es puesto en posición vertical.
- Darse vuelta de posición prona a supina.
- Mantener sus manos en la línea media.
- Jugar con sus manos.
- Mirar un móvil y agitar sus brazos.
- Sostener en sus manos un sonajero.
- Seguir los objetos y a sus padres con la mirada en un radio de 180°.
- Sonreír, carcajear y gorjear (hacer trinos con la voz).
- Iniciar contacto social con la sonrisa o vocalizaciones.
- Enojarse o llorar cuando los padres se alejan.
- Reconocer cuando le están preparando sus alimentos y ser capaz de esperar un corto tiempo.

A los 6 meses el niño debe ser capaz de:

- Voltear su cuerpo.
- Mantener firme su cabeza cuando se lo moviliza o sienta. Comienza a aparecer el “reflejo del paracaidista”.
- Sentarse con apoyo.
- Sostenerse sobre sus pies momentáneamente, si es ayudado.
- Puede alcanzar o sostener objetos.
- Al final de los 6 meses es capaz de transferir objetos de una mano a otra.
- Capaz de sostener la mamadera cuando se alimenta.

- **Aproximar objetos hacia él con movimientos de rastrillo.**
- **Jugar con sus pies.**
- **Reaccionar a ruidos que se originan fuera de su habitación, y cambia de actividad.**
- **Mostrar los primeros signos de ansiedad frente a personas extrañas, que manifiesta en gestos de su cara y cuerpo.**
- **Es capaz de distinguir las palabras cariñosas de los regaños.**
- **Sonreír, cantar y tomar iniciativa en la interacción con los demás; imitar sonidos tales como la tos, carraspeo, etc.;**
- **Puede jugar y hacer ruidos mientras está solo o acompañado.**
- **Enojarse cuando le quitan un juguete.**

A los 9 meses de vida debe ser capaz de:

- **Sentarse correctamente.**
- **Gatear, arrastrarse sobre sus manos o sobre su trasero.**
- **Tender a pararse.**
- **Hurguetear con el dedo índice.**
- **Lanzar dos juguetes juntos.**
- **Poder alimentarse parcialmente con la mano.**
- **Tener una o dos vocalizaciones con significado, imitar y mostrar balbuceo con monosílabos (y posiblemente con polisílabos).**
- **Responder a su propio nombre y a preguntas tales como: “¿Dónde está mamá?” o respecto de algún objeto familiar.**
- **Entender algunas palabras no-no, chao-chao.**
- **Poder decir da-do o mamá de una manera no específica.**
- **Disfrutar de los juegos con los adultos.**
- **Reaccionar frente a los extraños con seriedad, ansiedad, incluso temor.**
- **Demostrar sus emociones a través de las expresiones faciales.**
- **Imitar gestos simples.**
- **En la mayoría de los casos tiene el concepto de permanencia de los objetos; recupera un objeto escondido debajo de un paño.**

A los 12 meses debe ser capaz de:

- **Tender a pararse.**
- **Poder dar algunos pasos solo.**
- **Mostrar el uso de la función de pinza en forma precisa.**
- **Lanzar dos cubos juntos.**
- **Poner un objeto dentro de otro.**
- **Poder decir o hacer una o tres palabras o sonidos con significado, y además usar la palabra mamá o papá adecuadamente**
- **Poseer el concepto de permanencia de los objetos; buscar un objeto escondido o que se ha caído.**
- **Ayudar a vestirse y a alimentarse. Poder usar una tasa.**

A los 15 meses el niño debe ser capaz de:

- Caminar solo, caminar hacia atrás, agacharse, explorar.
- Subir escaleras.
- Construir una torre de 12 cubos e introducir un objeto pequeño dentro de una botella.
- Beber de una taza, usar sus manos para alimentarse.
- Tener un vocabulario de 3 a 6 palabras, usar un lenguaje de jerga y gestos .
- Reconocer y señalar una o dos partes de su cuerpo cuando se le pide.
- Mostrar sus zapatos, cuando se le pide que lo haga.
- Entender órdenes simples, por ejemplo: no, dame, ven acá, cuando se le pide.
- Disfrutar con las figuras de los libros de cuentos, y entretenerse cuando se le narra una historia.
- Reconocerse en un espejo.
- Encontrar un objeto que está fuera de su habitación cuando se le solicita.
- Disfrutar mucho al tirar y recibir una pelota.
- Sacarse una prenda de vestir y ponerse un sombrero.
- Dar y recibir un juguete.
- Dar abrazos y caricias.

A los 18 meses el niño debe ser capaz de:

- Caminar con seguridad.
- Correr, subir escaleras sostenido de una mano, caminar hacia atrás, sentarse en una silla pequeña; subirse a una silla para adultos.
- Patear una pelota.
- Juntar 3 o 4 cubos; poner un anillo sobre un cono, desarmarlo y armarlo de nuevo.
- Puede hojear un libro o una revista.
- Tener un vocabulario de 4 a 10 palabras, construir frases de 2 palabras.
- Entender y seguir indicaciones simples,
- Expresar dos o más deseos.
- Su capacidad para imitar el vocabulario es mucho mayor que su vocabulario espontáneo.
- Tirar un juguete.
- Lanzar una pelota.
- Alimentarse por sí solo, usar una cuchara adecuada, sostenerse y beber de un jarro.
- Mirar las figuras de un libro e identificarlas.
- Imitar un bosquejo sobre papel.
- Sacar una pastilla de una botella sin previa demostración.

A los 2 años de edad el niño debe ser capaz de:

- Subir y bajar solo las escaleras.
- Saltar con ambos pies juntos, sostenerse sobre un solo pie momentáneamente, correr con soltura.
- Abrir puertas.
- Subirse a los muebles.
- Alinear 3 a 5 cubos, después de una demostración.
- Usar con soltura una cuchara y una taza.
- Poseer un vocabulario de 50 o más palabras y puede construir frases con pronombres como yo, tú, mi.
- Referirse a sí mismo por su nombre.
- Patear una pelota.
- Hacer frecuentemente preguntas. Es la edad del ¿por qué?
- Hacer trazos horizontales o circulares con un lápiz.
- Iniciar el control de la micción y defecación.
- Disfrutar con la imitación de actividades domésticas o trabajos del adulto.
- Cooperar en vestirse, lavarse y secarse las manos.
- Usar adecuadamente sus juguetes.

A los 3 años de edad el niño debe ser capaz de:

- Saltar en el mismo lugar, patear una pelota, balancearse y mantenerse firmemente en un pie.
- Conducir un triciclo.
- Subir escaleras con pasos alternados.
- Abrir puertas.
- Construir una torre de 9 cubos.
- Imitar un puente con tres cubos.
- Su lenguaje es 50% entendible.
- Decir su nombre completo, saber su edad y su sexo.
- Contar hasta 3.
- Comprender lo que es tener frío, estar cansado, estar hambriento; entender las preposiciones sobre de y bajo de; distinguir entre más grande y más chico.
- Usar tijeras, llave y lápiz.
- Copiar un círculo, imitar una cruz y comenzar a reconocer los colores.
- Describir la acción que se muestra en un recuadro de un libro de cuentos.
- Ponerse algunas prendas de vestir.
- Alimentarse solo.
- Lavarse y secarse sus manos solo [\[21\]](#).

Lo anteriormente descrito es lo que debemos esperar en un paciente normal, que no ha presenta ninguna enfermedad o algún tipo de alteración.

A continuación se describe edades máximas desde las cuales consideramos un retraso del desarrollo:

Cuadro 2: Retraso en el desarrollo por edad y área:

Motor:	
4.5 meses	no empuja para sentarse
9 - 10 meses	no descarga peso
15 meses	no camina
30 meses	no salta en dos pies
4 años	no salta en un pie

Motor fino:	
7 meses	no toma objetos
11 meses	no tiene pinza
15 meses	no pone ni saca de cajita
30 meses	no vuelve páginas
4 años	no copia círculo

Lenguaje:	
5 - 6 meses	no balbucea
10 - 11 meses	no silabea
18 meses	no dice 3 palabras
24 meses	no tiene dos palabras-frases
3.5 años	no entiende más del 50% del lenguaje

Cognitivo:	
2-3 meses	no atiende a la madre
8-9 meses	no se interesa en juegos
12 meses	no busca lo escondido
36 meses	no sabe su nombre
4.5 años	no cuenta secuencialmente.

DIAGNÓSTICO DE AUTISMO:

La evaluación clínica pediátrica es el proceso de observación del niño, para obtener su historia clínica y hacer su exploración física. Para conseguir los máximos beneficios de ella deberá basarse en los siguientes puntos:

- ✓ Preguntas generales: permiten a los padres expresar sus preocupaciones.
- ✓ Desarrollo: revisión de los hitos del desarrollo; para esto deben establecerse las metas en cada edad.
- ✓ Alimentación y dieta: revisión de los cambios dietéticos que tiene lugar durante la infancia. Prevención de accidentes: resaltar los posibles peligros en el hogar
- ✓ Crecimiento: debe realizarse mediante indicadores objetivos del crecimiento del niño (peso, talla, perímetro cefálico)
- ✓ Familia y relaciones sociales: valoración del apoyo y cuidado de la familia y el entorno social del niño.
- ✓ Orientación previsor: orientación sobre problemas o dudas que podrían presentar los padres del niño.

La información obtenida mediante la observación, la anamnesis y la exploración física dependen en gran medida de la fase del desarrollo del niño, por esto es importante que el médico conozca las dimensiones del desarrollo de los niños para que pueda obtener la información clínica de forma correcta y así luego pueda interpretarla de manera correcta ya que determinados hallazgos pueden ser normales a una edad y patológicos a otra.

Para hacer el diagnóstico del trastorno autista se debe reunir la información pertinente mediante la historia clínica y pruebas psicológicas.

En la historia clínica se debe indagar en tres ámbitos que se ven afectados primordialmente pero que no son los únicos y la intensidad de afectación varía: deficiencias en la interacción

social, alteraciones en la comunicación y patrones restringidos de comportamiento, actividad e intereses[22]. Actualmente se cuenta con varias pruebas diagnósticas de trastorno autista, algunas de las cuales son mencionadas en las siguientes tablas:

Cuadro 3. Pruebas para codificar el comportamiento presente en el autismo[22].

Prueba	Descripción
ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic) Lord et al (2000)	Instrumento estandarizado de observación semiestructurada con situaciones sociales de juego o diálogo. Se aplica a niños mayores de 36 meses de edad mental
CARS (Childhood Autism Rating Scale) DiLalla y Rogers	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 (Gilliam Autism Rating Scale) Gilliam y Janes (1995)	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)

Tabla II. Pruebas para la evaluación cognitiva[22].

Prueba	Descripción
Uzgiris/Hunt's Scales Infant Development Dunts (1980)	Evalúa el desarrollo cognitivo de niños menores de 24 meses y proporciona información sobre habilidades cognitivas tempranas relacionadas con el desarrollo de la comunicación
Merril-Palmer Scale of Mental Tests Stutsman (1931)	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

Leiter International Performance Scale Leiter (1948)	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) 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 color Raven Raven (1938)	Es útil para conocer el nivel intelectual especialmente en los individuos de bajo nivel de funcionamiento cognitivo
---	---

Escalas Bayley de desarrollo infantil
Bayley (1993) 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 psicoeducacional. Revisado) Schopler et al (1990)	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) **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)	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
--------------------------------------	--

Tabla III. Pruebas para la evaluación comunicativa, adaptativa y simbólica[22].

Prueba	Descripción
CSBS (Communication and Symbolic Behaviour Scales) Wetherby y	Proporciona un perfil estandarizado de puntos fuertes y débiles en habilidades comunicativas distribuido en seis áreas agrupadas en funciones, medios comunicativos,

Prizant(1993)	sensibilidad socioemocional y desarrollo simbólico. Dispone de estudios de fiabilidad y validez y se aplica a personas no verbales
ACACIA Tamarit (1994)	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
Reynell Developmental Language Scales (3 ed.) Edwards et al (1997)	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 (Vineland Adaptive Behavior Scales) Sparrow et al (1984)	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.
Costello Symbolic Play Test Lowe y Costello (1988)	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

Pruebas diagnósticas de trastorno autista

La entrevista diagnóstica revisada de autismo (ADI-R Autism Diagnostic Interview-Revised ; Lord, Rutter, y Le Couteur, 1994) es una entrevista diagnóstica semiestructurada que es utilizada para padres o cuidadores de personas con autismo o síndrome de Asperger. Consiste en 111 ítems. 84 de los cuales están divididos dentro de cuatro sub dominios correspondientes a los cuatro dominios del DSM IV: desarrollo temprano, comunicación, destrezas sociales y comportamientos restrictivos repetitivos y estereotipados. 27 ítems están interesados en comportamientos y destrezas no incluidos en los criterios diagnósticos de autismo, los cuales intentan obtener información relevante para planear la habilitación y educación del paciente. Los ítems son codificados de 0 (no evidencia de anormalidad), 1 (alguna evidencia de anormalidad) y 2 (marcada evidencia de anormalidad). La ADI-R

produce un algoritmo que se encuentra conectado con los criterios diagnósticos del CIE-10 y el DSM-IV. El algoritmo consiste en el dominio de la interacción social recíproca, comunicación verbal, comunicación no verbal y patrones de comportamiento restrictivo, repetitivo y estereotipado[23][24].

El esquema general de observación para el diagnóstico de autismo (Autism Diagnostic Observation Schedule, ADOS por sus siglas en inglés) es una valoración observacional semiestructurada estandarizada de la comunicación, interacción social y juego del niño. Creada por Lord y col. En 2000, modificada por Gotham y col. En 2007. Provee una serie de contextos estandarizados en los cuales los comportamientos social, de comunicación, repetitivo y estereotipado del niño puede ser observado. Actividades y juguetes estandarizados son utilizados para presentar oportunidades de comunicación y sociales con el examinador. Durante estas actividades la ausencia o presencia de conducta de interés de parte del niño es grabada.

Los puntajes más altos indican mayor grado de anormalidad. Los algoritmos diagnósticos consisten en el dominio de comunicación, interacción social recíproca, juego, imaginación/creatividad, y comportamientos estereotipados e intereses restringidos. El ADOS consiste en cuatro módulos, uno de los cuales es seleccionado para ser administrado basándose en las habilidades de lenguaje expresivo del niño[23]. Posee un rango de 80 a 100% de sensibilidad y de 68 a 100% de especificidad.

La entrevista diagnóstica de trastornos sociales y de comunicación (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders Schedule, DISCO por sus siglas en inglés, Wing 2002) fue diseñado para cubrir un amplio grupo de trastornos de espectro autista en todas las edades y diferentes niveles de desarrollo. Ha sido comparado con el ADI-R encontrando diferencias tanto en el nivel de secciones como en el nivel de ítems. Las secciones de la DISCO se interesan en áreas no cubiertas por el ADI-R, por ejemplo secciones sobre la infancia, conducta mal adaptativa, problemas de sueño, desordenes psiquiátricos, y un amplio rango de secciones sobre el desarrollo de destrezas en

actividades diarias. La DISCO compromete 362 items, la entrevista fue estructurada para obtener información sobre el desarrollo del individuo en diferentes áreas desde el nacimiento e información relevante sobre síntomas actuales y habilidades[24].

Un gran número de medidas observacionales estandarizadas se han creado para ser utilizadas en niños con riesgo de presentar trastornos del espectro autista (TEA). La herramienta de tamizaje en niños de dos años (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds, STAT) es una de estas, creada en 2004. Ha sido diseñada para ser utilizada en niños entre 24 – 35 meses de edad. Consiste en 12 actividades en las áreas de juego, imitación y comunicación que puede ser administrado en 20 minutos. El STAT ha demostrado tener una sensibilidad de 92%, especificidad de 85%, un valor predictivo positivo de 86% y un valor predictivo negativo de 92% comparado con el diagnóstico del DSM-I [25].

La escala del perfil de desarrollo comunicativo y comportamiento simbólico (Communication and Symbolic Behavior Scales-Developmental Profile , CSBS-DP Wetherby y Prizant, 2002) es una medida de tamizaje y evaluación de comunicación y habilidades sociales y simbólicas utilizadas en una extensa población de niños incluyendo a los que padecen de trastornos del espectro autista como a otros fuera del espectro. Creado en 2002, está diseñado para identificar niños (entre los 12-24 meses de edad) con riesgo general de retraso en el desarrollo más que TEA en particular. Consta de 24 items con 3 o más posibles respuestas que evalúan contacto visual, comunicación, gestos, sonidos emitidos por el niño, palabras, entendimiento del lenguaje y uso de los objetos[26].

La escala de observación para infantes con autismo (The Autism Observation Scale for Infants, AOSI por sus siglas en ingles Bryson et al. 2000) intenta ser una medida específica para detectar síntomas de TEA en niños entre 6 y 18 meses de edad. Consisten en 18 items de observación directa. Es llevado a cabo por medio de una serie de actividades semi-estructuradas estandarizadas administradas por examinadores entrenados que interactúan con los niños. Se toma aproximadamente 20 minutos en ser realizado.

La escala de autismo en niños pequeños (Checklist for Autism in Toddlers, CHAT, por sus siglas en inglés), creado en 1992, es un instrumento de tamizaje desarrollado específicamente para el diagnóstico de autismo el cual se debe administrar a los 18 meses. Consiste en un cuestionario de nueve preguntas para los padres y cinco items de observación directa sobre la conducta social, seguimiento de la mirada y juego que se complementan luego de una breve interacción con el niño. Posee un valor predictivo positivo del 75%, especificidad del 100%, y valor predictivo negativo del 99.7%, sin embargo cuenta con una sensibilidad del 18% [\[27\]](#)[\[28\]](#).

El cuestionario para la detección de autismo modificada (Modified Checklist for Autism in Toddlers, M-CHAT) creada en el 2001 una variación de la versión original que cuenta con 23 items para ser administrado entre los 18 y 30 meses de edad. Tiene una sensibilidad del 87%, valor predictivo negativo de 99%, valor predictivo positivo del 80% y una especificidad del 99%. Una característica importante de este es que no requiere la intervención directa del médico debido a que puede ser auto administrado mientras los padres aun se encuentran en la sala de espera, esto es considerado una debilidad que le resta valor clínico.

El cuestionario de comunicación social (Social Communication Questionnaire, SCQ) creado en 1999 es un instrumento basado en el ADI-R que ha sido modificado para ser entendido por los padres sin necesidad de explicación. Consta de 40 items. Con una sensibilidad de 62% y especificidad de 87% sin embargo en estudios posteriores (Hanson, Sullivan, Ware y Lora 2002) encontraron sensibilidad y especificidad de 68% y 41% respectivamente. Una de las desventajas del cuestionario es que se requiere un mínimo de edad de cuatro años para poder ser administrado [\[29\]](#).

La escala de valoración de autismo en la niñez (Childhood Autism Rating Scale, CARS por sus siglas en inglés) es una escala observacional de comportamiento creada en 1980, en la cual el observador califica el comportamiento del niño en cada uno de 15 dimensiones o síntomas. Entre las desventajas que presenta esta escala esta la imposibilidad para mostrar diferencias fidedignas entre autismo y otros trastornos del desarrollo no especificados,

además el grado en el cual la CARS mide el autismo de manera independiente de los, frecuentemente concomitantes, retrasos en el desarrollo[30].

La escala de valoración de autismo de Gilliam (Gilliam Autism Rating Scale, GARS por sus siglas en inglés) creada en 1995, para ser utilizada en sujetos entre los 3 y 22 años de edad[31]. Contiene 56 ítems divididos en 4 sub-escalas de 14 ítems cada una: comportamiento estereotipado, comunicación, interacción social y alteraciones del desarrollo. Los ítems de las primeras tres sub-escalas se encuentran valoradas por medio de una escala de Likert de 4 puntos que va desde nunca observado (0) a frecuentemente observado (3). Los ítems de la sub-escala de alteraciones del desarrollo se evalúan mediante una escala dicotómica y se dirige a comportamientos observados en los primeros 36 meses de vida.

El cuestionario de comportamiento social de niños (The Children's Social Behavior Questionnaire, CSBQ por sus siglas en inglés) (Luteijn, Jackson, Volkmar, y Minderaa, 1998; Luteijn y cols., 2000). Busca proveer una caracterización clínica para niños cuyo déficit cae por debajo del umbral del diagnóstico de autismo. Su versión original cuenta con 96 ítems referentes a un amplio rango de problemas de comportamiento observados en niños entre las edades de 4 a 18 años. Los padres se les pide que indiquen, en base al comportamiento del niño en los previos dos meses, si el comportamiento no aplica al niño(0), a veces o de alguna forma aplica (1) o claramente o frecuentemente aplica (2)[32].

La herramienta para diagnóstico temprano de autismo (Early Screening of Autistic Traits Questionnaire, ESAT por sus siglas en inglés) incluye los 3 ítems clave del CHAT y además cubre otros aspectos como el juego simulado, interés en otros, contacto visual, comunicación verbal y no verbal, preocupaciones, reacción emocional, estereotipias, reacción a estimulación sensorial e interacción social. El puntaje se obtiene por medio de una escala dicotómica en la cual la respuesta negativa indica anormalidad[33].

El cuestionario de tamizaje del espectro autista (ASSQ, Ehlers and Gillberg 1993; Williams et al. 2005) fue creado específicamente para el diagnóstico síndrome de Asperger en niños

de edad escolar, sin embargo éste puede ser utilizado para otros TEA éste consta de 27 ítems. Puede ser utilizado como instrumento de tamizaje, es lo suficientemente corto y apropiado para ser utilizado por padres y maestros, sin embargo hay poca información sobre su especificidad y sensibilidad[34].

La escala de respuesta y orientación social continua (Social Orienting Continuum and Response Scale , SOC-RS) es un sistema de codificación observacional orientado a comportamientos en niños pequeños, el cual se enfoca en cuatro comportamientos de orientación social: referencias sociales, atención conjunta, orientación al nombre y sonrisa social. Ha sido diseñado para ser utilizado en un contexto observacional de videos grabados en sesiones del ADOS[35].

METODOLOGÍA

Tipo de estudio:

Es un estudio de validación de prueba diagnóstica en el cual se construyó una guía que permitió realizar detección de los signos tempranos de autismo en niños/as entre los 18 y 36 meses de edad para ello se realizó una comparación entre grupos, siendo los casos aquellos niños/as que poseían el diagnóstico de autismo y los controles estuvieron constituidos por niños que no presentaron diagnóstico de autismo.

Definición de caso: niños/as entre 1 y 5 años de edad quienes ya habían sido diagnosticados con autismo y que asistían al centro de rehabilitación integral de la niñez y adolescencia (CRINA) para el 2009.

Definición de control: niños/as entre 1 y 5 años que asistían a su control de niño sano en la Unidad de Salud de Santo Tomas y la Unidad de Salud Barrios.

Población y Muestra:

Pacientes con diagnóstico de autismo inscritos (CRINA) para el año 2009.

Debido a que en El Salvador el diagnóstico de autismo no se hace antes de los 5 años de edad se amplió el rango de edad hasta los 5 años para los casos; por tal motivo se incluyeron como sujetos de investigación con la condición estudiada en un grupo de 30 niños/as que se encontraban inscritos en el CRINA diagnosticados con el síndrome de autismo.

Selección de los sujetos de investigación:

El tipo de muestreo que se utilizó fue no probabilístico por conveniencia, ya que para garantizar que los sujetos cumplieran con los requisitos de la definición de caso no podían ser seleccionados al azar debido a que en el CRINA la población que se atiende con diagnóstico confirmado de autismo debajo de los 5 años es muy escasa y su asistencia ya está determinada por lo que de no hacerse de esta forma existía la posibilidad de evaluar al mismo paciente dos veces.

El grupo que fue utilizado como controles fue un grupo de niños/as que asistían a su control de niño sano en la Unidad de Salud de Santo Tomas y/o la Unidad de Salud Barrios que presentaban características similares a los sujetos con la condición: se encontraban entre 1 y 5 años de edad, sin diagnóstico de autismo. En una relación de 1:1 (uno sin la condición y uno que si la presente).

Criterios de Inclusión y Exclusión:

Criterios de inclusión para los pacientes con la condición:

Niños/as entre 1 y 5 años de edad diagnosticado con autismo.

Padres de niños/as con autismo acepten participar en estudio y hayan firmado consentimiento informado.

Criterios de exclusión.

Niño/a mayor de 5 años o menor de 18 meses de edad.

Niño/as cuyos padres no acepten participar en estudio.

Niños/as entre 1 y 5 años de edad que se encuentren en proceso de evaluación para diagnóstico de autismo.

Niños/as que presenten el día de la evaluación con alguna otra enfermedad.

Criterios de inclusión de grupo control:

Niños/as entre 1 y 5 años de edad sin diagnóstico de autismo.

Padres de niños/as entre 1 y 5 años de edad que acepten participar en estudio y hayan firmado un consentimiento informado.

Criterios de exclusión:

Niño/a mayor de 5 años o menor de 18 meses.

Niño/as cuyos padres no acepten participar en estudio.

Niños/as que se encuentran en evaluación por sospecha de autismo.

Niños/as que presenten el día de la evaluación alguna otra enfermedad

Consideraciones éticas:

Cada individuo potencial para participar en la investigación recibió información adecuada acerca de los objetivos, propósito y la metodología del estudio. La persona fue informada del derecho de participar o no en la investigación y de retirar su consentimiento en cualquier momento, sin exponerse a represalias. Después de asegurarse de que el individuo había comprendido la información, se obtuvo el consentimiento informado y voluntario de la persona.

Debido a que los sujetos de investigación por ley no estaban aptos para dar el consentimiento fueron sus padres o tutores legales quienes autorizaran su participación.

Al publicar los resultados de la investigación, se mantuvo la exactitud de los datos y resultados.

Para cumplir los lineamientos previamente descritos, se realizó una reunión con los padres de los potenciales sujetos de estudio se les explicó los objetivos de la investigación, la manera en que se realizaría, el periodo en que se desarrollaría y los posibles beneficios y consecuencias que se pudieran obtener por éste. Se le explicó que la participación en el estudio no representa gastos económicos y que no afecta el proceso de atención y seguimiento que actualmente se estaba llevando a cabo el menor, además se entregó la hoja de consentimiento informado respetando la decisión de los padres de participar o no en el estudio. La información recibida por parte del grupo investigador fue de carácter anónimo identificando las encuestas únicamente por sexo y edad del niño. Se procuró que las entrevistas se realizaran en condiciones de privacidad, manteniendo siempre presente a los padres o cuidadores del niño para disminuir la ansiedad que se pudiesen presentar por parte de ambos.

Mediante este estudio no se pretendió realizar intervenciones diagnósticas ni terapéuticas debido a que el instrumento estaba siendo evaluado y aún no se había determinado su sensibilidad y especificidad para realizar el diagnóstico.

Diseño Metodológico:

El desarrollo de la investigación se llevó a cabo en dos partes siendo la primera la construcción de un instrumento que permita hacer diagnóstico de autismo en los niños de

18 a 36 meses de edad en el cual se incluyeron los parámetros del desarrollo que se ven principalmente afectados en los/las pacientes que presentan autismo.

En el instrumento se identificaron mediante las letras del alfabeto los criterios utilizados: (a) lenguaje, (b) socialización, (c) juego, (d) cognitivo, (e) motor, (f) rutinas. Estos han sido seleccionados mediante la revisión de diversos instrumentos que ya se utilizan para hacer el diagnóstico, además de lo revisado en la bibliográfica.

Dicha escala ha sido propuesta en base a las posibles respuesta que se puedan obtener con el instrumento, al mismo tiempo que se pretendió reducir la dificultad en la selección de las opciones por parte de los evaluadores.

El puntaje de 0 a 2 para cada respuesta se interpretara de la siguiente manera:

Para criterios de: (a) lenguaje, (b) socialización, (c) juego, (d) cognitivo, (e) motor.

0: No lo ha logrado

1: Lo hace con ayuda

2: Lo logra por sí mismo

Para criterio: (f) rutinas

0: No lo hace

1: Si lo hace

La presencia o ausencia de cada parámetro se verificó mediante la observación por parte de un terapeuta del CRINA que trabajaba con niños/as con autismo y un medico de años social que posee un menor conocimiento de autismo, con el fin de evitar el sesgo del equipo investigador. Las actividades que no fueron posibles observar fueron corroboradas verbalmente por los padres de familia.

Se realizó una prueba piloto para la aplicación del test por parte del equipo investigador en 5 niños/as con autismo y 5 niños/as sin el diagnostico con el fin de evaluar el tiempo de aplicación, el material más adecuado para la evaluación y que permitió al equipo familiarizarse con el proceso.

Variables:

Operativización de las variables:

Variable	Definición	Indicador	
		18-24 meses	25-36 meses
Lenguaje	Capacidad del niño de comunicarse ya sea de forma verbal y/o no verbal con otros.	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Dice 15 palabras solas (18 meses) <input type="checkbox"/> Nombra figuras <input type="checkbox"/> Identifica una o más partes del cuerpo <input type="checkbox"/> Une tres palabras (sujeto, verbo y objeto) <input type="checkbox"/> Usa más de 5 diferentes consonantes por ejemplo m/n/b/d/ y g <input type="checkbox"/> Repite palabras que escucho en conversaciones ajenas 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Se refiere a si mismo con el pronombre yo y conoce su nombre completo <input type="checkbox"/> Sabe su edad y su sexo, <input type="checkbox"/> Cuenta tres objetos correctamente <input type="checkbox"/> Repite tres números o una frase de seis sílabas. <input type="checkbox"/> Sigue ordenes de 2 o 3 partes. <input type="checkbox"/> Reconoce e identifica casi todos los objetos e imágenes comunes. <input type="checkbox"/> Usa oraciones de 4 o 5 palabras <input type="checkbox"/> Personas desconocidas entienden la mayoría de sus palabras.

Variable	Definición	Indicador	
		18-24 meses	25-36 meses
Socialización	Capacidad de interactuar con pares y familiares	<input type="checkbox"/> Pide ayuda al necesitarla <input type="checkbox"/> Puede quejarse al estar mojado o sucio <input type="checkbox"/> Besa a los padres <input type="checkbox"/> Se emociona con la compañía de otros niños <input type="checkbox"/> Imita el comportamiento de otros.	<input type="checkbox"/> Cuenta con frecuencia las experiencias inmediatas <input type="checkbox"/> Ayuda a desvestirse <input type="checkbox"/> Escucha historias con dibujos <input type="checkbox"/> Ayuda a recoger objetos <input type="checkbox"/> Imita a adultos y compañeros de juego <input type="checkbox"/> Muestra afecto espontáneamente a compañeros de juego conocidos <input type="checkbox"/> Puede esperar su turno en los juegos entiende el concepto de "mío" y "suyo"

Variable	Definición	Indicador	
		18-24 meses	25-36 meses
Cognitivo	Madurez neurológica que se manifiesta por la capacidad del individuo de realizar ciertas actividades.	<input type="checkbox"/> Hace torres de 4 cubos <input type="checkbox"/> Realiza garabateo circular <input type="checkbox"/> Saca bolitas de un frasco <input type="checkbox"/> Encuentra objetos escondidos <input type="checkbox"/> Empieza a clasificar por formas y colores <input type="checkbox"/> Empieza a jugar con imaginación <input type="checkbox"/> Cumple órdenes simples.	<input type="checkbox"/> Realiza torre de 9 cubos <input type="checkbox"/> Pinta trazos verticales y horizontales <input type="checkbox"/> Imita trazo circular para dibujar figuras cerradas. <input type="checkbox"/> Hace funcionar juguetes mecánicos <input type="checkbox"/> Juega imaginativamente con muñecas, animales y personas <input type="checkbox"/> Arma rompecabezas de 3 o 4 piezas <input type="checkbox"/> Entiende el concepto de "dos"
Juego	Capacidad que presentan los niños de hacer representaciones del medio haciendo uso de simbolismos.	<input type="checkbox"/> Imita actividades de la vida diaria. <input type="checkbox"/> Uso adecuado de los juguetes. <input type="checkbox"/> Realiza representaciones simbólicas de actividades.	<input type="checkbox"/> Finge en el juego <input type="checkbox"/> Interactúa con niños de su edad

Rutina	Característica que presenta el niño al tener poca tolerancia al cambio	<input type="checkbox"/> Muestra malestar o agitación al realizar de manera diferente a la usual una de las siguientes actividades: alimentarse solo, ponerse la ropa.	<input type="checkbox"/> Muestra malestar o agitación al realizar de manera diferente a la usual una de las siguientes actividades: ponerse la ropa, lavarse las manos o cepillarse los dientes
Motricidad	Grueso	<input type="checkbox"/> Corre rígido <input type="checkbox"/> Sube escaleras sujeto por una mano <input type="checkbox"/> Explora cajones y papeleras. <input type="checkbox"/> Se para o camina de puntillas <input type="checkbox"/> Hala juguetes detrás de él mientras camina <input type="checkbox"/> Patea una pelota	<input type="checkbox"/> Corre bien <input type="checkbox"/> Baja escaleras de una en una <input type="checkbox"/> Abre puertas <input type="checkbox"/> Se sube a muebles <input type="checkbox"/> Salta <input type="checkbox"/> Sube escaleras alternando pies. <input type="checkbox"/> Se agacha hacia adelante fácilmente sin caerse
	Fino	<input type="checkbox"/> Hace garabatos por si solo <input type="checkbox"/> Voltea un recipiente para sacar lo de adentro	<input type="checkbox"/> Dibuja con lápiz o crayola líneas de arriba a abajo, de lado a lado y círculos.

		<input type="checkbox"/> Puede que use una mano más que la otra	<input type="checkbox"/> Pasa las hojas de los libros una a la vez <input type="checkbox"/> Agarra el lápiz correctamente
Edad	Niños y niñas entre 1 y 5 años.		
Sexo	Masculino y femenino		

Análisis estadístico:

El análisis de los resultados obtenidos mediante la aplicación del instrumento construido pretende validar los aspectos propuestos para cada criterio comparando los puntajes obtenidos por los casos y los controles.

Para evaluar la puntuación asignada tanto a los casos como a los controles se comparo la concordancia de las respuestas entre dos observadores, los cuales estuvieron en el momento de la evaluación, uno aplicando el instrumento y otro observando el proceso

Los resultados se analizaron utilizando el programa estadístico Epidat 3.1 el cual es de libre acceso mediante OPS, utilizando tablas de de 2 por 2 se calcularon los valores de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo. Para la determinación de los niveles de decisión se construyo la curva receptor operador (ROC), para calcular el nivel de concordancia entre observadores se determino el indice de concordancia Kappa ($K = Po - Pe / 1 - Pe$)

Valoración de la concordancia según los valores del Coeficiente de Correlación Intraclass (CCI).

Valor del CCI	Fuerza de la concordancia
>0,90	Muy buena
0,71-0,90	Buena
0,51-0,70	Moderada
0,31-0,50	Mediocre
<0,30	Mala o nula

Para la construcción de los gráficos se utilizó el programa Excel, en el cual se analizaron los puntajes obtenidos por los dos observadores para la prueba y para cada criterio por separado. Estos datos también fueron comparados con los resultados de los controles.

RESULTADOS

El diseño y validación de una prueba diagnóstica que permitiera identificar de manera temprana signos de autismo en niños entre los 18 y 36 meses de edad se realizó mediante la participación de 30 pacientes con diagnóstico confirmado de autismo que se encuentran en tratamiento en el (CRINA) a quienes se les aplicó la prueba en presencia de dos observadores ajenos al estudio. Además se hizo una comparación con 29 pacientes sanos que asistieron a su control en las Unidades de Salud Dr. Avalos Laguardia en el municipio de Santo Tomás, y la Unidad de Salud Barrios del municipio de San Salvador.

La identificación de signos tempranos de autismo en niños/as entre los 18 y 36 meses de edad se realizó mediante la comparación del proceso de desarrollo normal de los niños/as identificándose las áreas que están primordialmente afectadas en niño/as dentro del espectro autista.

Cuadro 1: Criterios para el diseño del instrumento:

Áreas del desarrollo normal	Áreas Afectadas en Autismo	Áreas a evaluar en instrumento	Número de parámetros a evaluar por área
Cognitivo	Lenguaje	Lenguaje	6
Lenguaje	Socialización	Socialización	7
Socialización	Cognitivo	Juego	5
Motor		Cognitivo	6
		Rutinas	11
		Motor	6

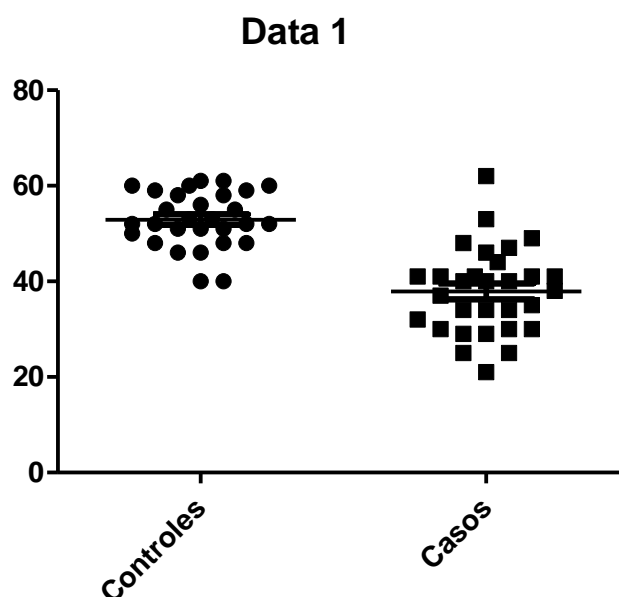
Las áreas que se identificaron como afectadas en los niños/as con autismo fueron las cuatro áreas del desarrollo normal siendo el área motora la que presenta menor afectación sin embargo puede presentarse retraso en la adquisición de habilidades, dos áreas que no se encuentran en la evaluación del desarrollo normal son el juego y la presencia de rutinas; no

obstantes en los niños/as con autismo presentan características muy particulares en relación con aquellos que no presentan la condición por lo que para el diagnóstico tienen un papel muy importante.

Dentro de los parámetros a evaluar se incluyó una serie de interrogantes que permitieran detectar los cambios y/o alteraciones esperadas en niños/as con autismo para cada área evaluada (Ver anexo 1)

Validación del Instrumento Diagnostico:

Gráfico 1: Resultados curva ROC para casos y controles



En el gráfico 1 se observa que el punto de corte para los casos es 40, debajo de este valor se puede afirmar que son casos positivos para diagnóstico de autismo; los que se encuentran por encima de dicho punto de corte se interpretan como falsos negativos para la prueba.

El punto de corte para los sanos es más o menos de 55, los pacientes que se encuentran por encima de este valor se puede afirmar que son sanos; los que se encuentran por debajo del punto de corte se interpretan como falsos positivo.

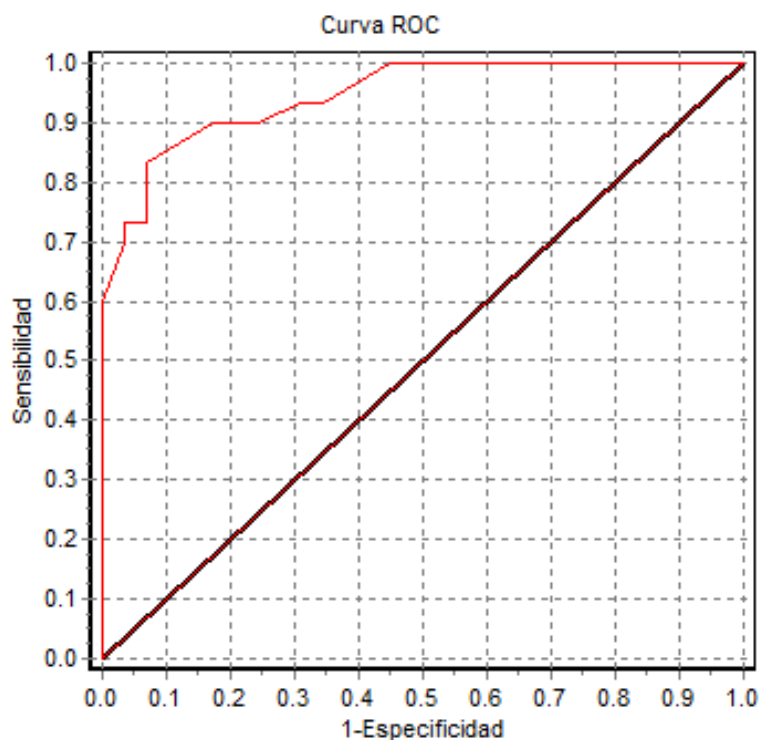
Cuadro 1: Determinación del puntaje para establecer el corte entre pacientes con autismo y pacientes sanos.

Determinación del punto de corte					
Puntaje	Sensibilidad %	IC 95%	Especificidad %	IC 95%	Likelihood ratio
< 21.50	3.333	0.08436% to 17.22%	100	88.06% to 100.0%	
< 26.50	6.667	0.8178% to 22.07%	100	88.06% to 100.0%	
< 31.50	16.67	5.642% to 34.72%	100	88.06% to 100.0%	
< 32.50	23.33	9.934% to 42.28%	100	88.06% to 100.0%	
< 33.50	26.67	12.28% to 45.89%	100	88.06% to 100.0%	
< 34.50	30	14.73% to 49.40%	100	88.06% to 100.0%	
< 35.50	33.33	17.29% to 52.81%	100	88.06% to 100.0%	
< 36.50	36.67	19.93% to 56.14%	100	88.06% to 100.0%	
< 38.00	50	31.30% to 68.70%	100	88.06% to 100.0%	
< 39.50	53.33	34.33% to 71.66%	100	88.06% to 100.0%	
< 40.50	63.33	43.86% to 80.07%	93.1	77.23% to 99.15%	9.18
< 42.50	66.67	47.19% to 82.71%	93.1	77.23% to 99.15%	9.67
< 44.50	76.67	57.72% to 90.07%	93.1	77.23% to 99.15%	11.12
< 45.50	83.33	65.28% to 94.36%	93.1	77.23% to 99.15%	12.08
< 47.00	93.33	77.93% to 99.18%	86.21	68.34% to 96.11%	6.77
< 48.50	93.33	77.93% to 99.18%	75.86	56.46% to 89.70%	3.87
< 49.50	96.67	82.78% to 99.92%	75.86	56.46% to 89.70%	4
< 50.50	96.67	82.78% to 99.92%	72.41	52.76% to 87.27%	3.5
< 51.50	100	88.43% to 100.0%	62.07	42.26% to 79.31%	2.64
< 52.50	100	88.43% to 100.0%	48.28	29.45% to 67.47%	1.93
< 54.00	100	88.43% to 100.0%	41.38	23.52% to 61.06%	1.71
< 55.50	100	88.43% to 100.0%	34.48	17.94% to 54.33%	1.53
< 57.00	100	88.43% to 100.0%	31.03	15.28% to 50.83%	1.45
< 58.50	100	88.43% to 100.0%	24.14	10.30% to 43.54%	1.32
< 59.50	100	88.43% to 100.0%	17.24	5.846% to 35.77%	1.21
< 60.50	100	88.43% to 100.0%	6.897	0.8464% to 22.77%	1.07

En el cuadro 1 basándose en al mayor valor de likelihood ratio obtenido, se puede determinar el punto de corte el cual es 45, ya que en este punto se encuentra la mayor sensibilidad y especificidad de la prueba, a partir de este valor se pueden separar a los pacientes con autismo que son los que se encuentran por debajo de este dato y a los pacientes sin autismo que están por arriba del mismo.

Gráfico 2: Curva ROC para instrumento de evaluación de autismo.

Número de enfermos:	30
Número de sanos:	29
Nivel de confianza:	95.0%



Área ROC	EE	IC(95%)	
0.9466	0.0256	0.8963	0.9968
	0.0306	0.8866	1.0065

Delong
Hanley & McNeil

La curva se construye con los puntajes totales obtenidos en cada una de las pruebas tanto para los casos como para los controles, se observa que el punto donde se encuentra la mejor sensibilidad que es de 83.33% y una especificidad de 93,10% es a partir de 45 puntos, lo cual permite asegurar que todo paciente con un puntaje inferior presenta la condición y todos aquellos arriba de este dato serán sanos.

Cuadro 2: Análisis de Área bajo la curva ROC

Área bajo la curva ROC	
Área	0.9086
Error estándar	0.04210
95% intervalo de confianza	0.8261 to 0.9912
Valor P	< 0.0001
Datos	
Control	29
Pacientes	30
Controles perdidos	0
Pacientes perdidos	0

En el cuadro 2 se observa que el área bajo la curva es de 0.90 lo que traduce un desplazamiento hacia arriba y a la izquierda de la curva ROC, este dato es lo que se busca obtener en una curva ROC ya que evidencia que la prueba diagnóstica tiene una buena sensibilidad y buena especificidad lo cual evidencia el nivel de eficacia que posee la prueba en estudio para realizar diagnóstico. La exactitud máxima que se podría obtener es igual a 1

Cuadro 3: Sensibilidad y Especificidad de la prueba

Nivel de confianza: 95.0%		Prueba de referencia		
Prueba diagnóstica	Enfermos	Sanos	Total	
Positivo	25	2	27	
Negativo	5	27	32	
Total	30	29	59	

	Valor (%)	IC (95%)	
Sensibilidad	83.33	68.33	98.34
Especificidad	93.10	82.16	100.00
Índice de validez	88.14	79.04	97.23
Valor predictivo +	92.59	80.86	100.00
Valor predictivo -	84.38	70.23	98.52
Prevalencia	50.85	37.24	64.45

Índice de Youden	0.76	0.60	0.93
Razón de verosimilitud +	12.08	3.14	46.46
Razón de verosimilitud -	0.18	0.08	0.40

Para un nivel de confianza del 95% se determina que la prueba diagnóstica propuesta posee la capacidad de identificar a los pacientes con la condición (sensibilidad) en un 83.33% y la capacidad de identificar sanos (especificidad) en un 93.10% lo cual hace ver que la prueba es adecuada para identificar tanto a los pacientes sanos como a los que presentan la condición (autismo).

En relación al valor predictivo (+) se evidencia que la prueba es capaz de pronosticar la condición en un 92.59% de los casos que presentaban autismo.

Concordancia de la Prueba:

Cuadro 4: Nivel de concordancia entre observadores:

Concordancia entre dos observadores con dos o más categorías

Nivel de confianza:	95.0%
Número de categorías:	2

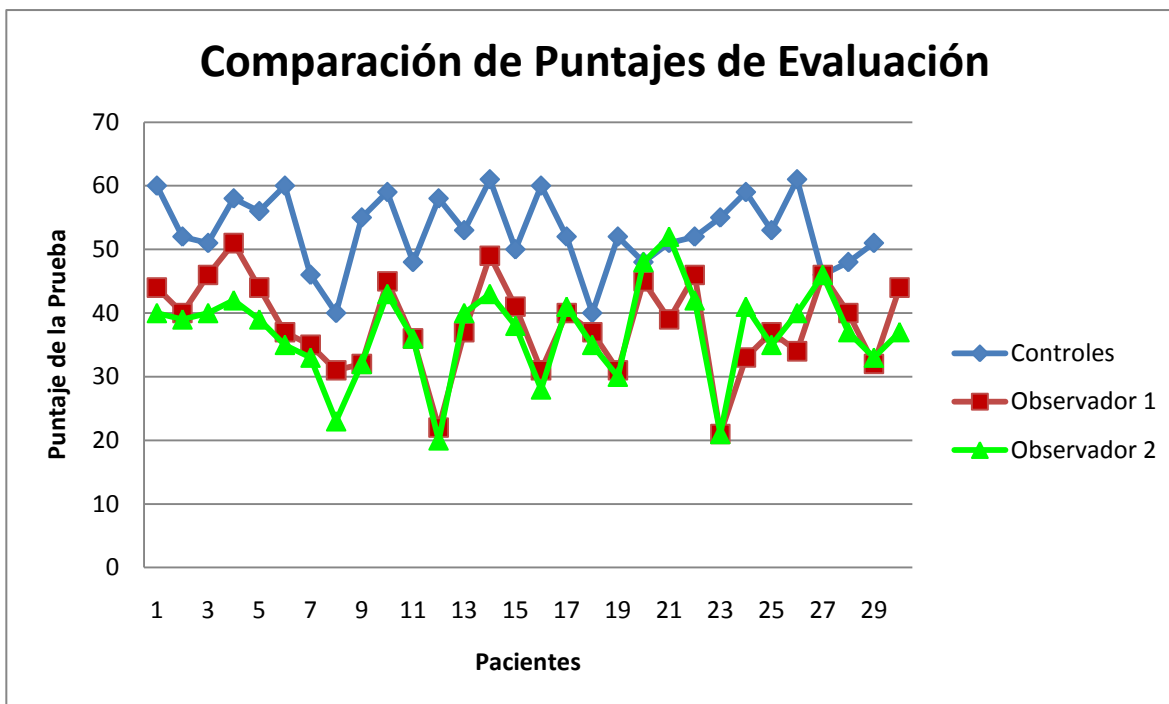
Tabla de clasificaciones	1	2
1	25	2
2	5	27

Acuerdo observado:	0.8814
Acuerdo esperado:	0.4993

Kappa	EE	IC (95.0%)	
0.7631	0.0836	0.5991	0.9270

En el cuadro 4 se presenta el nivel de concordancia entre los dos observadores que presenciaron la evaluación y asignaron un puntaje para dicha prueba. El valor Kappa es de 0.76 lo que traduce que la prueba tiene una buena fuerza de concordancia entre ambos observadores.

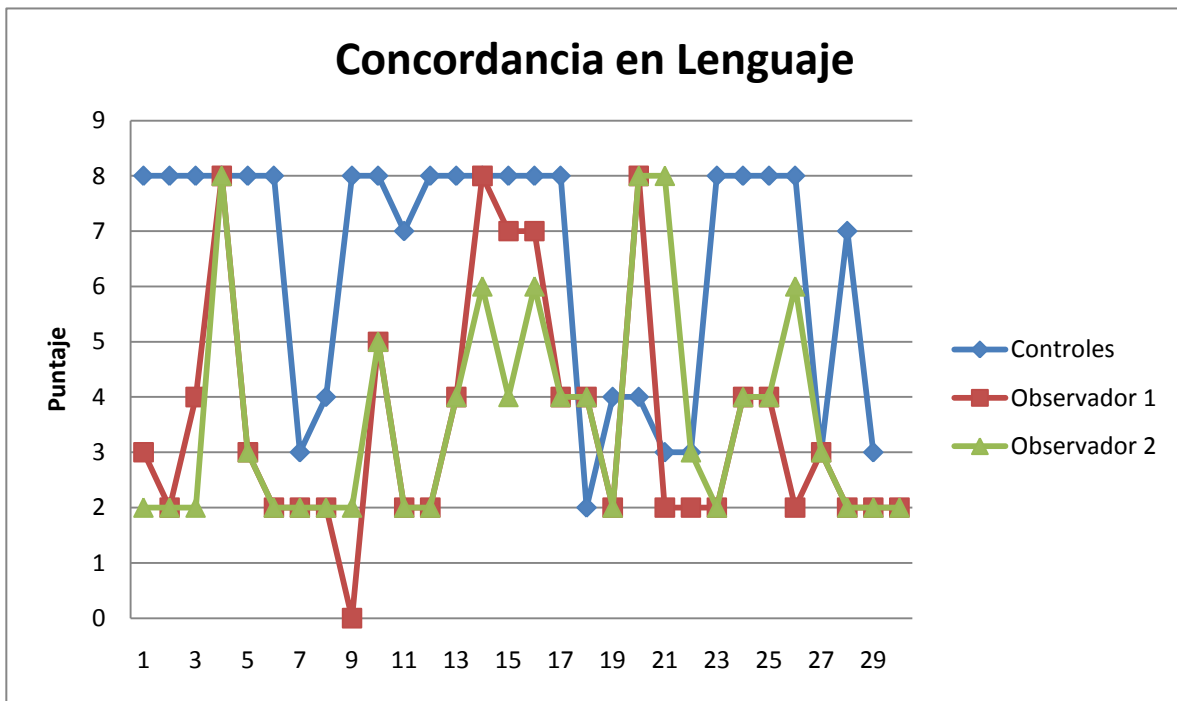
Gráfico 3: concordancia de resultados totales entre observadores



El gráfico 3 de concordancia entre observadores muestra como los puntajes totales asignados a los pacientes coinciden en aquellos que se encuentran por debajo de 40, los cuales son clasificados según los resultados de prueba como niños con autismo, no obstante la leve diferencia observada se corresponde con la asignación de puntajes a sujetos sanos en los valores superiores a los 40 puntos.

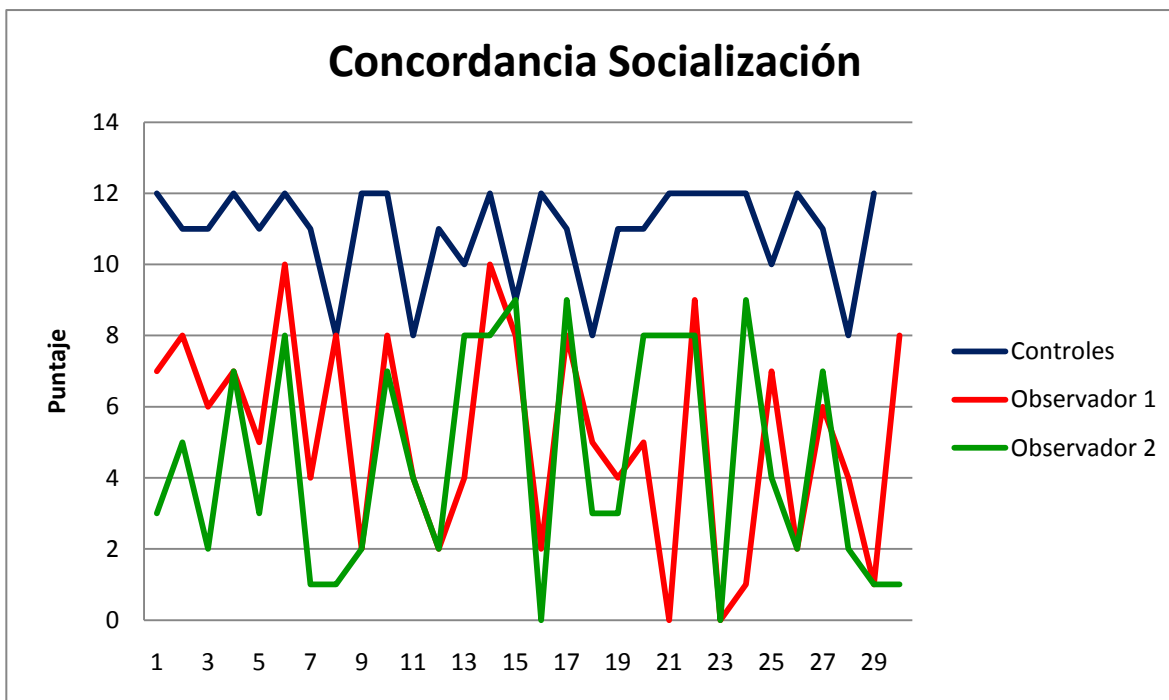
CONCORDANCIA POR AREA DE EVALUACIÓN ENTRE OBSERVADORES:

Gráfico 4: concordancia en el área de lenguaje



En el gráfico 4 se evalúa la coincidencia de la respuesta para el criterio de lenguaje que existe entre ambos observadores, el cual presenta poca diferencia en la puntuación asignada a los pacientes, la cual estuvo influenciado por la interpretación de las preguntas por parte de los observadores, a pesar de ello identifican las dificultades en esta áreas. Los controles que obtienen bajos puntajes son aquellos que por la edad no aplicaban algunos de los criterios evaluados.

Gráfico 5: Concordancia en el área de socialización.



En el gráfico 5 se evalúa la capacidad de socialización de los sujetos, si bien es cierto entre los observadores 1 y 2 la concordancia no es muy similar, ambos detectan un retraso en esta área. Para el caso de los controles, estos se encuentran por arriba de ambos puntajes, lo permite evidenciar la importancia de la evaluación de este criterio para el diagnóstico de niños con autismo.

Gráfico 6: Concordancia en el área de juego.

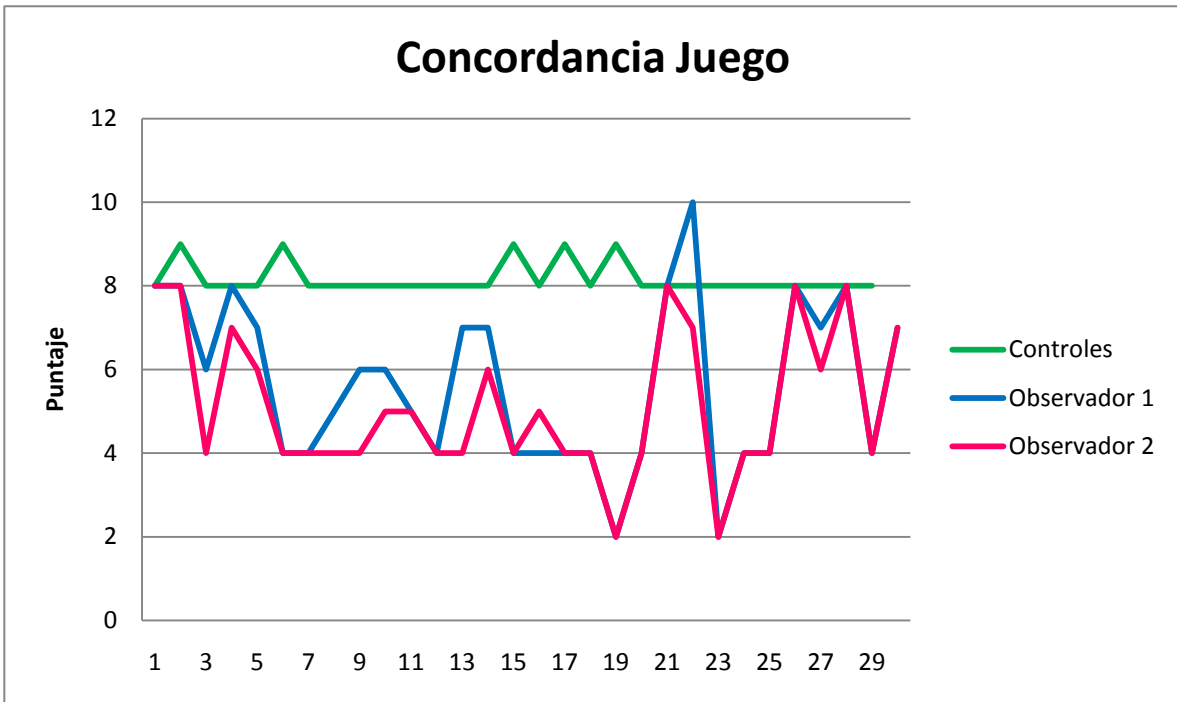


Gráfico 6 la capacidad juego es una de las áreas que particularmente se ven afectada en niños/as con autismo, a pesar que la concordancia entre ambos observadores difiere en algunos puntajes, ambos detectan el problema. No obstante los puntajes obtenidos por los controles son superiores al de los casos, lo que permite evidenciar las diferencias que se presentan en esta área en niños/as sanos y con autismo.

Gráfico7: concordancia en el área cognitiva.

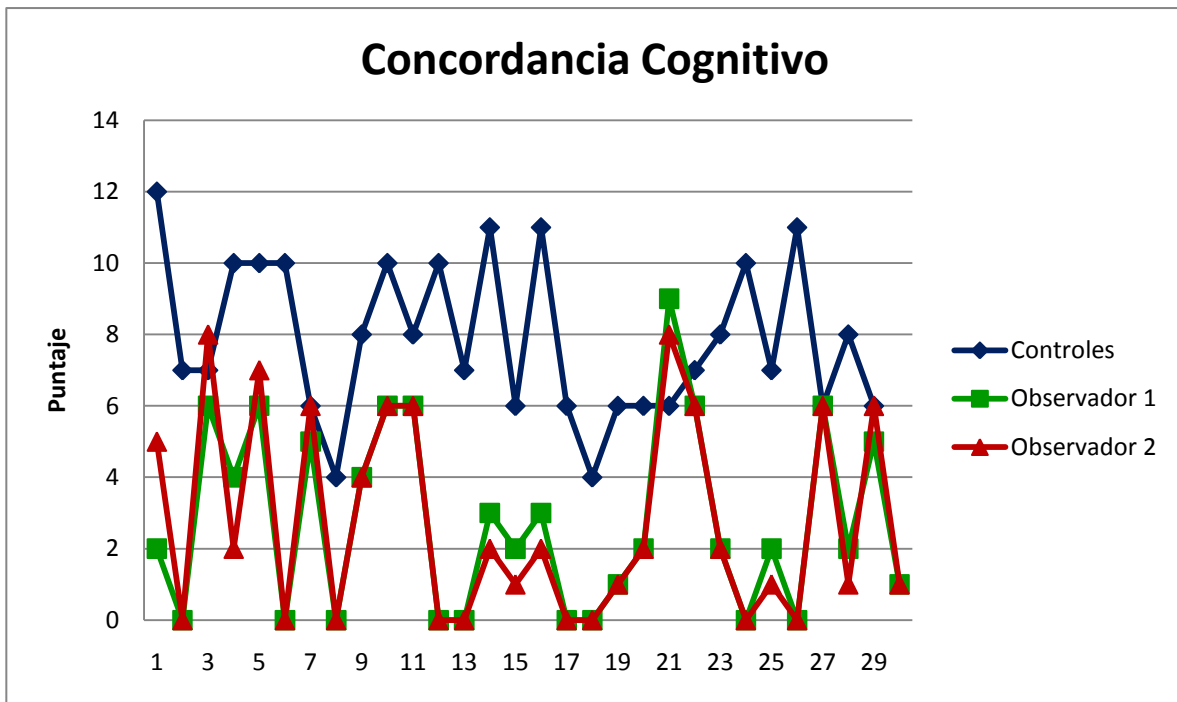
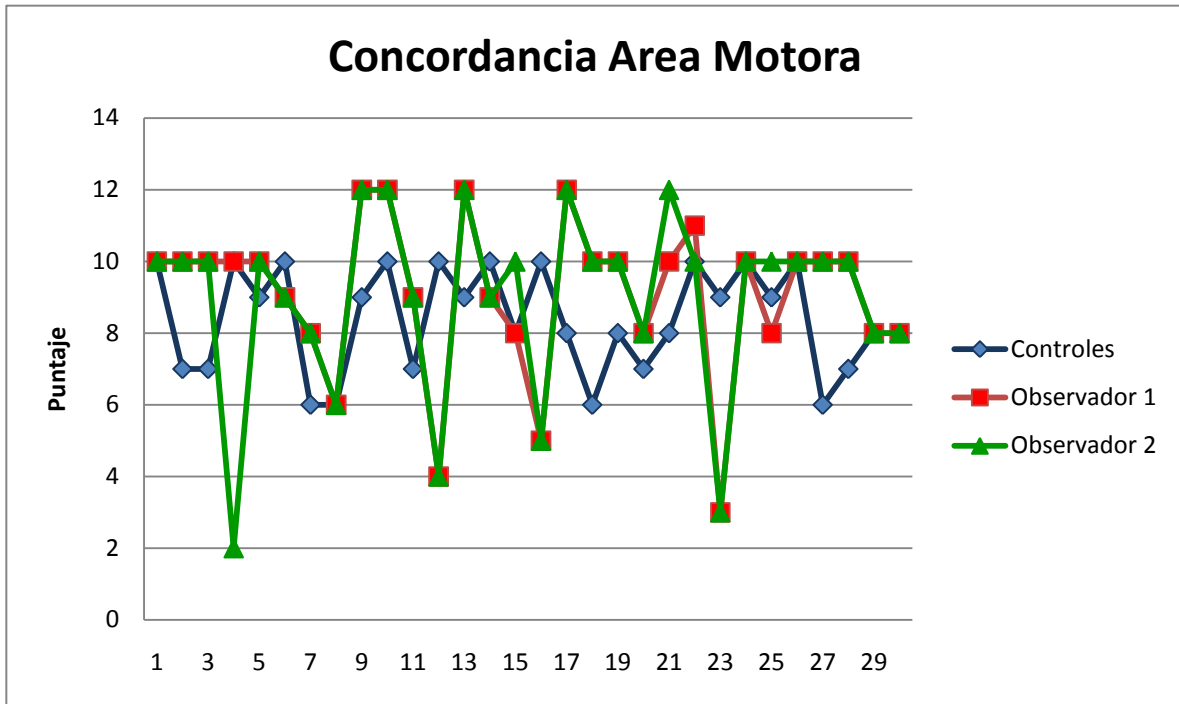


Gráfico7 en el área cognitiva la concordancia entre observadores es muy consistente, ambos observadores detectan el problema, los puntajes de los controles están por encima de los obtenidos por los casos. Algunos de los puntajes de los controles se traslapan con los puntajes de los casos esto se debe a que en algunos de los pacientes del grupo control por la edad no aplicaban algunas de las características evaluadas en dicho criterio.

Gráfico 8: Concordancia en el área motora.



El gráfico 8 muestra consistencia entre ambos observadores al momento de evaluar el área motora, además evidencia que tanto los casos como los controles tienen puntajes similares, lo que permite determinar que esta área no se encuentra afectada de manera significativa en los pacientes evaluada.

Gráfico 9: Concordancia en el area de rutinas.

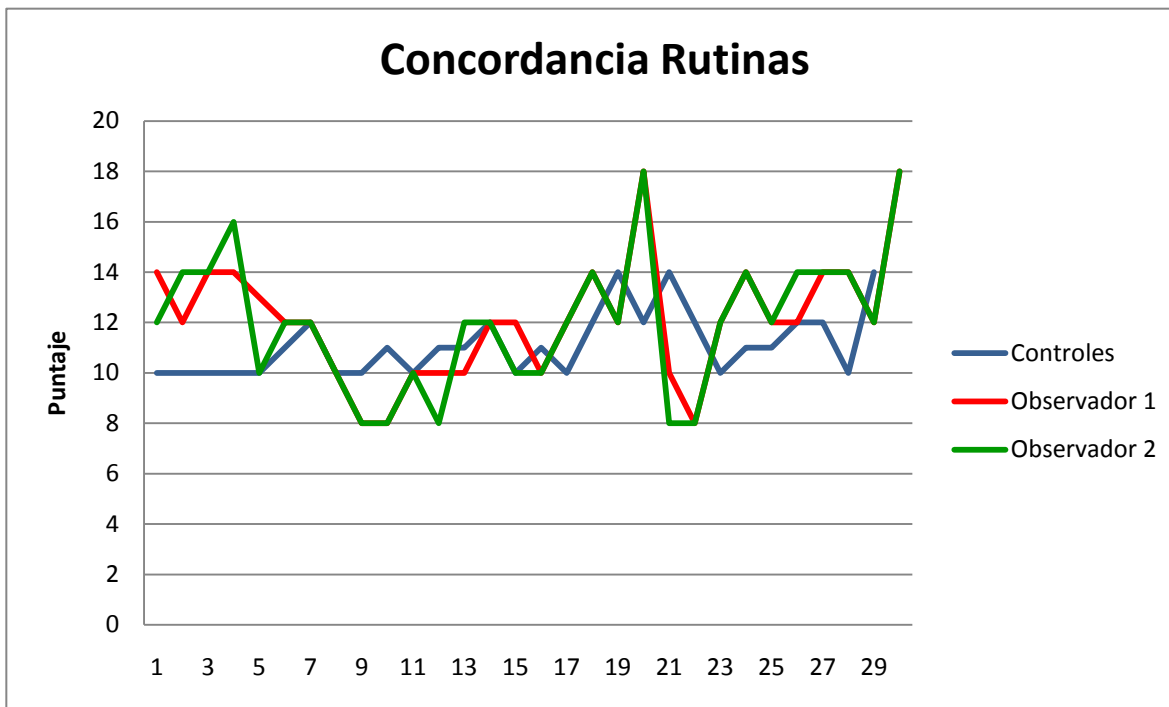


Gráfico 9 para evaluar la presencia de rutinas, entendidas estas como conductas que presenta el niño/a con autismo al ser sometido algún cambio, se observa en el grafico que los puntajes asignados por los observadores 1 y 2 muestran poca diferencia, además los puntajes para casos y los controles se traslapan, a pesar de ello la diferencia en los puntajes para los casos son más marcadas que para los controles en la mayor parte de los pacientes.

Cuadro 4. Comparación de valores de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo (VPP) y valor predictivo negativo (VPN)

Nombre de la prueba	Sensibilidad	Especificidad	VPP	VPN
Evaluación de signos tempranos de autismo*	83.33%	93.10%	92.59%	84.38%
STAT	92%	85%	86%	92%
CHAT	18%	100%	75%	99.7%
M-CHAT	87%	99%	80%	99%

*Prueba en estudio

Fuente: ver referencias 12, 13, 25, 27, y 28

Cuadro 4. Al comparar los resultados se observa que la sensibilidad mostrada por la prueba diseñada y evaluada en este estudio (Evaluación de signos tempranos de autismo) se encuentra por arriba de la presentada por el CHAT en un 65.3% (83.33% - 18%). La especificidad se comporta de manera similar a los otros instrumentos sin embargo se observa superior a la de STAT en un 8.1 % (93.1% - 85%). Al confrontar el resultado obtenido en valor predictivo positivo, éste se muestra mejor que las demás pruebas (92.59%). El valor predictivo negativo se encuentra por debajo de los demás, sin embargo este se relaciona al valor obtenido de especificidad.

DISCUSIÓN

✓ Criterios para el diseño del instrumento diagnóstico:

Para la elaboración del instrumento diagnóstico se hizo una revisión de las diferentes áreas del desarrollo normal en los niños/as entre los 18 a 36 meses de edad. Se escogió este rango de edad ya que en El Salvador no existe una prueba diagnóstica para dichas edades, el diagnóstico se realiza hasta los 5 años de edad, lo que conlleva a un diagnóstico tardío y retrasa una intervención oportuna; otra de las debilidades que se tiene y también es importante para la elaboración de este instrumento si bien es cierto existen en otros países pruebas para este tipo de pacientes, en el país hay poca familiarización con dichos instrumentos.

Los criterios de lenguaje, socialización, desarrollo cognitivo y motor, según la literatura consultada son áreas que se ven primordialmente afectadas en los niños/as con autismo las cuales varían en intensidad y frecuencia [18]. Si bien es cierto estas áreas se ven alteradas, también debe tenerse en cuenta que la ausencia del juego y la presencia de rutinas son aspectos que se observan comúnmente en los pacientes con autismo.

El instrumento propuesto (ver anexo) consta de seis áreas de evaluación en las cuales se formularon preguntas en base a lo que se espera ver como alteración del desarrollo normal de los niños/as que presentan la condición.

✓ Validación del instrumento diagnóstico.

Para la validación de pruebas diagnósticas la curva receptor operador (ROC) permite establecer un punto de corte a partir del cual se puede hacer la clasificación entre sanos y enfermos.

La prueba diagnóstica que se propone, cumple con los siguientes criterios para el análisis de la curva ROC: determina el valor de corte para hacer la clasificación dicotómica ya que solo contempla dos categorías, sano o con autismo [37]. Dado que es una prueba nueva, al momento se desconocía el puntaje que permitiría hacer la clasificación antes mencionada.

En los resultados obtenidos se observa que a partir del punto 40 hacia abajo permite clasificar al grupo de los casos como pacientes con autismo, con el grupo de controles del punto 55 hacia arriba son pacientes clasificados como sanos. Los pacientes entre esos dos rangos se clasifican como falsos positivos y falsos negativos.

Se observa un traslape entre los valores de los falsos positivos y falsos negativos. Esto se puede explicar por varias situaciones. Algunos de los sujetos estudiados, aún no habían adquirido habilidades esperadas para edades mayores a la que presentaban en el momento en que se realizó el estudio; además al encontrarse en un sitio controlado, el desempeño en algunas de las actividades evaluadas se vio afectado reflejándose en puntajes menores a los que podrían haber presentado en un ambiente conocido. La memoria de los padres también tuvo un papel importante para algunos de los criterios evaluados lo cual se pudo ver afectado por falta de recuerdo exacto de los aspectos que se solicitaba evocar.

La curva ROC permite hacer el punto de corte en 45 en el cual se obtiene una sensibilidad de 83.33%, significando esto que los sujetos que se encuentren por debajo de este valor presentarán la condición estudiada. En este puntaje se observa además una especificidad de 93,10% de lo cual se puede decir que los sujetos identificados como sanos lo son. Al obtener un valor predictivo positivo del 92.59%, la prueba está asegurando que los sujetos que fueron diagnosticados con ella efectivamente presentan la condición.

Haciendo una relación con los valores obtenidos por algunas pruebas ya existentes para el rango de edad estudiadas se observa que el STAT presenta de una sensibilidad de 92% con un valor predictivo positivo de 86% y especificidad de 85% para un valor predictivo negativo de 92% [25]; el CHAT Posee una sensibilidad del 18% con un valor predictivo positivo del 75%, especificidad del 100%, y valor predictivo negativo del 99.7% [27][28]; el M-CHAT Tiene una sensibilidad del 87%, valor predictivo negativo de 99%, valor predictivo positivo del 80% y una especificidad del 99% [12,13]. Al comparar los resultados del instrumento diagnóstico con otras pruebas que ya se usan, considerando que estas últimas requieren más entrenamiento para su realización, no todas están en idioma español,

requieren más entrenamiento para su realización y presentan el inconveniente de la dificultad de obtenerlas en El Salvador.

Se puede observar que el nivel de concordancia entre observadores es de 0.86, lo cual le permite clasificar la prueba como muy buena.

✓ *Análisis por área de evaluación de la prueba diagnóstica:*

Adquisición de lenguaje:

Dentro del proceso de desarrollo normal de los niños/as la alteración en el proceso de adquisición de lenguaje es una de las principales causas por las que los padres se deciden a consultar de manera temprana, ya que esta se encuentra en íntima relación con la capacidad para la socialización de los individuos. Más de la mitad de niños/as con autismo en esta edad presentan algún grado de alteración [\[38\]](#).

Los cambios del lenguaje pueden abarcar desde una ausencia total del mismo, pasando por déficits en la comprensión, déficit en el uso comunicativo del lenguaje verbal y la mímica, hasta una disprosodia leve [\[19\]](#).

Aun y cuando la identificación del lenguaje en la prueba muestra inconsistencia en algunos de los pacientes evaluados por dos observadores distintos e incluso el entrecruce de los resultados que se presenta con niños sanos esto se debe a que las características de esta condición no difieren de las presentadas por niños/as que no son autistas. Sin embargo ambos observadores detectan algún grado de alteración.

Área de socialización:

La necesidad de interactuar con otras personas es un proceso inherente al individuo, ya que el hombre es un ser bio-sico-social y es la familia el primer lugar donde se comienza a desarrollar este vínculo, esta es otra de las áreas que llama poderosamente la atención a los

padres de niños/as con autismo, la falta de contacto visual, el rechazo al contacto físico etc.[39] son algunas de las situaciones que suelen presentarse sin embargo esta alteración no es tan evidente como el lenguaje en los primeros años de vida, no obstante conforme se aumenta en edad esta es más notoria.

Lo antes expuesto se evidencia en los resultados del estudio, ya que entre menos familiarizado este el evaluador (observador 2) con las manifestaciones de esta alteración la congruencia difiere, pero aun así le es posible su identificación utilizando el instrumento propuesto.

Área de juego:

El juego en los niños/as es otra de las formas en las que se lleva a cabo la interacción con otras personas y que a su vez le permite adquirir normas de comportamiento social tales como: esperar turno, compartir sus pertenencias con otros, trabajo en equipo, etc., de allí la importancia de su evaluación en este grupo de pacientes.

El juego es otra de las áreas en la que los niños/as con autismo presentan alteraciones que pueden ser evaluadas y medidas mediante el uso de un instrumento de diagnóstico, ya que este presenta ciertas características que lo distinguen del juego en niños sano, tales como: se observa que prefieren jugar solos y utilizan sus juguetes de manera no convencional y este no presenta ninguna intención. Su preferencia por el juego solitario está influenciada por su alteración en el área de socialización ya que no poseen las herramientas adecuada para relacionarse con los demás niños/as [19].

El instrumento mediante las preguntas propuesta permite reconocer esta alteración, ya que muestra como los niños/as del grupo control obtienen resultados por encima de los casos aun y cuando hay diferencias en los observadores.

Área cognitiva:

Los pacientes con autismo muestran déficit en el área cognitiva y esto se encuentra relacionado a su dificultad en la comprensión del lenguaje hablado y uso del gesto, en realidad dichos pacientes presentan gran potencial pero al presentar déficit en el área de lenguaje, las habilidades cognitivas no se desarrollan adecuadamente o a la misma velocidad que niños/as sanos, los pacientes del grupo control no presentan problemas en el desarrollo de lenguaje y en la interpretación del mismo ya que son capaces de poner atención y seguir indicaciones.

La atención es un aspecto en particular que dificulta el desarrollo cognitivo y esto se debe a que presentan:

*Hipersselectividad involuntaria a los estímulos lo que significa que el niño/a con autismo solo respode a una parte restringida del entorno; los niños/as con autismo poseen una hipersensibilidad sensorial y la mayoría de veces su atención se centra en los estímulos que alteran las áreas del sensorio a las que se encuentran sensibles.

*Atención en túnel: no prestan atención a los estímulos que quedan fuera del área seleccionada [\[40\]](#).

*Elevada percepción analítica por su incapacidad para la síntesis, esto es debido a que los pacientes con autismo, no poseen pensamiento abstracto, dichos pacientes pueden estar presentes u observando diferentes situaciones y no son capaces de abstraer lo que esta sucediendo o lo que estan observando y sintetizarlo en una idea.

Por lo antes expuesto la prueba diagnóstica se diseñó considerando la dificultad que ocasiona el seguimiento de ordenes en este grupo poblacional principalmente asociado al retraso del lenguaje sin embargo a pesar de dicha limitante se observa que la coincidencia de los observadores es muy buena y los controles se encuentran por arriba de los casos.

Área motora:

El área motora no es una de las áreas que se ven afectadas de manera severa en los pacientes con autismo, los logros en el desarrollo motor se dan en los niños/as con autismo a la misma edad que los sanos, sin embargo pueden presentarse algunas características como es la preferencia para caminar en puntillas[41].

Se incluye la evaluación del área motora porque aunque no esté severamente afectada si puede haber una adquisición retrasada de las habilidades pero logran realizarlas en ocasiones en períodos diferentes a los esperados. Esto coincide con los resultados que la prueba presenta en relación a que los resultados de con la coincidencia de los observadores y el cruce con los pacientes sanos.

Presencia de rutinas:

Las rutinas es una particularidad que prestan los niños/as con autismo, las cuales se entienden como conductas que se observan al someterlos a algún tipo de cambio en el ambiente (Ver cuadro 1), muchas veces esto es lo que ayuda a poder hacer diagnóstico, esto se evidencia por la presencia de hipersensibilidad a los sonidos, texturas, a la luz etc. En algunas ocasiones en niños/as sanos menores de 24 meses pueden presentar comportamientos que se confunden con rutinas tales como: ecolalia, berrinches, balanceo, girar en círculos, sin embargo estas son superadas con la edad en su mayoría al llegar a los 3 ó 4 años de edad y en los niños/as con autismo son más persistentes.

En los resultados obtenidos en las evaluaciones pareciera que los niños/as sanos también presentan rutinas como los pacientes con autismo, pero es de hacer notar que es el área en la cual hay mejor coincidencia por parte de los observadores y las puntuaciones son más altas para los casos.

CONCLUSIONES

A partir de lo descrito anteriormente en los resultados y análisis podemos concluir lo siguiente:

- Los parámetros que se evaluaron en niños/as con autismo fueron el área de lenguaje, área de socialización, área de cognitiva, el juego y las rutinas, ya que estos son los que se encuentran principalmente afectadas, es por esto que dichos criterios se incluyeron en el instrumento para poder realizar el diagnóstico temprano.
- Al evaluar los puntajes obtenidos entre ambos observadores, se pudo identificar que entre mayor es la experticia del evaluador, la evaluación presenta un mayor puntaje.
- Basándose en los resultados de la curva receptor operador, se puede identificar como punto de corte 45, punto en el cual es posible realizar la separación entre los niños sanos y niños con autismo.
- El área bajo la curva que presenta la prueba es de 0.93 lo cual evidencia que la prueba es muy eficaz para realizar diagnóstico de autismo.
- El nivel de sensibilidad y especificidad obtenidos por la prueba denominada “Evaluación de signos tempranos de autismo” es de 83.33% y 93.10% respectivamente, lo que significa que la prueba diagnóstica es capaz de detectar pacientes con la condición (sensibilidad) en un 83.33% y es capaz de detectar pacientes sin la condición (especificidad) en un 93.10%

- Los valores predictivos positivo y negativo fueron de 92.59% y 84.38% respectivamente lo que significa que de los pacientes de que fueron detectados como enfermos (sensibilidad) un 92.59% (valor Predictivo positivo) efectivamente poseen la condición y de los pacientes que fueron detectados por la prueba diagnostica como sanos (especificidad) en un 84.38% (valor predictivo negativo) efectivamente están sanos.
- Es un instrumento que puede ser clasificado como bueno ya que el índice de concordancia obtenido fue de un 0.76, lo que significa que del total de pacientes evaluados los observadores coincidieron en el diagnostico en un 76%.
- Debido a la alta significancia estadística que presenta el valor P (< 0.0001) denota que la prueba diagnostica posee una gran relevancia clínica.
- Concordancia entre observadores, a pesar de que no coinciden en todos los puntajes ambos observadores son capaces de detectar autismo y probablemente esta diferencia entre ambos se deba a la mayor experiencia para hacer diagnóstico del observador 1.
- En el área de Lenguaje ambos observadores son capaces de detectar las dificultades que presentan los casos en esta área, en algunos puntos en que los controles se entrecruzan con los casos probablemente se deba a que por su edad no aplicaban para ser evaluados en ciertos parámetros.
- En el área de Juego el grupo control presenta menos variabilidad que los casos esto probablemente se deba a que, para su edad ya poseen la capacidad de la representación simbólica que se relaciona directamente con su habilidad de abstracción, la cual los

pacientes autistas se encuentra afectada. Ambos observadores detectan la dificultad de los casos para esta área a pesar de que no coincidan en su totalidad.

- Aun presentando una sensibilidad inferior a algunas de las pruebas existentes, al tener un valor predictivo positivo de 92.59% se garantiza que el instrumento en estudio es capaz de identificar los pacientes que llegarán a presentar la condición estudiada de manera superior al de los instrumentos que se han utilizados con anterioridad.

RECOMENDACIONES

- Se recomienda que el instrumento sea validado por diferentes miembros de los equipos de salud tales como: pediatras, neurologos, psiquiatras y psicologos; También puede ser utilizados por enfermeras siempre y cuando tengan algún grado de conocimiento sobre el desarrollo infantil normal.
- En base a los resultados obtenidos, el instrumento diagnostico podría ser utilizado en un futuro tanto en la consulta privada como en los servicios de primer nivel.
- El instrumento diagnostico podría ser utilizado en aquellas situaciones en donde existe alguna alteración del desarrollo.
- Se recomienda que la prueba sea realizada en dos etapas, la primera serviría para conocer el niño/a en estudio y ganarse su confianza y la segunda sería la evaluación, la cual puede facilitar el proceso.
- Si la evaluación es realizada en un primer nivel de atención y esta resulta positiva, se sugiere hacer referencia del paciente a instituciones especializadas donde se puedan complementar el estudio con otras pruebas.
- Se recomienda la registrar la prueba, ya que es un instrumento desarrollado en El Salvador con niños/as salvadoreños.

ANEXOS



**UNIVERSIDAD DR. JOSÉ MATÍAS DELGADO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
DR. LUIS EDMUNDO VÁSQUEZ**



HOJA DE EVALUACIÓN DE SIGNOS TEMPRANOS DE AUTISMO

FECHA DE EVALUACIÓN: _____
LUGAR DE EVALUACIÓN: _____
EVALUADOR PRINCIPAL: _____

La presente evaluación ha sido diseñada como parte del trabajo de investigación, el cual lleva por título **DIAGNOSTICO TEMPRANO DE AUTISMO EN PACIENTES ENTRE 18 A 36 MESES DE EDAD**, y tiene como objetivo general: *Diseñar y validar un instrumento que permita la detección precoz de signos de autismo en niños y niñas entre 18 a 36 meses de edad.*

DATOS DE PACIENTE:
FECHA DE NACIMIENTO: _____ **EDAD (EN MESES):** _____
SEXO: _____

a) LENGUAJE:				
	0	1	2	N/A
1. Palabras ininteligibles				
2. Dice un promedio de 3 a 10 palabras				
3. Oraciones cortas (sujeto, verbo, objeto)				
4. Usa el yo (mi, mío)				
5. Dice su nombre				
6. Pérdida gradual del lenguaje				
b) SOCIALIZACIÓN:				
	0	1	2	N/A
1. Contacto visual				
1. Responde a su nombre				
4. Permite el contacto físico				
5. Busca ayuda				
6. Ayuda a quitarse la ropa				
7. Atiende al leerle un cuento				
8. Imita movimientos de otras personas				
c) JUEGO:				
	0	1	2	N/A
1. Presenta juego imaginativo				
2. Juega con otros niños				
3. Le gusta hacer girar objetos.				
4. Juega solo				
5. Muestra interés por sus juguetes				
d) COGNITIVO:				

	0	1	2	N/A
1. Obedece ordenes simples				
2. Hace garabatos				
3. Imita cruces				
6. Hace círculos				
5. Dobla el papel a la mitad				
6. Imita movimientos de otro				
e) MOTOR:				
	0	1	2	N/A
1. Corre				
2. Salta				
3. Sube escaleras				
4. Baja escaleras				
5. Camina de puntas				
6. Usa cuchara al comer				
f) RUTINAS:				
	0	2		N/A
1. Tolerancia a los cambios				
2. Acepta texturas diferentes				
3. Ordenamiento de objetos				
4. Tolerancia a los sonidos				
5. Tolerancia a la luz				
6. Lugares públicos y/o aglomeraciones				
7. Manipulación de genitales				
8. Halarse las orejas o golpearse o lamerse				
9. Mecerse de un lado a otro				
10. Hacer sonidos				
11. Lloro o grita sin razón aparente (berrinche)				
TOTAL				

Para criterios de: a,b,c,d,e.

0: No lo ha logrado

1: Lo hace con ayuda

2: Lo logra por sí mismo

Para criterio: f

0: No

1: Si

Observaciones adicionales: _____

HOJA INFORMATIVA

“Diagnóstico Temprano de autismo entre los 18-36 meses”

El Autismo es una condición Neuropsiquiatría que se caracterizan por distintos signos y síntomas, su causa aún se desconoce. Los signos y síntomas de autismo pueden pasar desapercibidos especialmente en una edad temprana, lo que dificulta realizar su diagnóstico. Este trabajo va enfocado a este problema, por lo que se ha diseñado un instrumento basado en los signos y síntomas presentes en autismo y en los hitos de crecimiento y desarrollo normal que deberían de estar presentes en los infantes entre los 18-36 meses. Esta evaluación será realizada por un terapeuta especializado y estarán presente 2 observadores, todos tendrán la misma hoja de evaluación.

Este trabajo aun no pretende diagnosticar definitivamente el Autismo, nos va a permitir poder identificar pacientes con altas probabilidades y bajas probabilidades de padecer Autismo.

Para los participantes que ya fueron diagnosticados con autismo este trabajo no interviene en ninguna forma con su tratamiento, ya que es meramente investigativo. Todos los participantes serán anónimos, solo tendremos dato de su edad y sexo. Este trabajo no implica ningún gasto para los participantes. Para la investigación se evaluaran 30 niños entre los 18 y 36 meses de edad que no han sido diagnosticado con autismo y 30 niños entre los 18 meses hasta los 5 años que si han sido diagnosticado con autismo, en este último grupo se amplió el rango de edad ya que son bien pocos los pacientes menores de 4 años que han sido diagnosticados con autismo.

Consentimiento Informado

El propósito de esta ficha de consentimiento es proveer a los familiares o encargados de los participantes en esta investigación con una clara explicación de la naturaleza de la misma, así como de su rol en ella.

La presente investigación es conducida por alumnas egresadas de la carrera de Medicina, de la Universidad Dr. José Matías Delgado. El nombre del estudio es Diagnóstico temprano de autismo en pacientes entre los 18 y 36 meses de edad. El objetivo general de este estudio es Crear y validar un instrumento que permita la detección precoz de signos de autismo en niños/as entre 18 a 36 meses de edad; y sus objetivos específicos son: 1) Elaborar un instrumento que permita realizar diagnóstico temprano de autismo en niños y niñas, 2) Identificar signos y síntomas que se presentan precozmente en pacientes dentro del espectro autista, 3) Describir los hitos de crecimiento y desarrollo normal para s y niñas entre los 18 y 36 meses y 4) Realizar validación del instrumento propuesto para el diagnóstico precoz de autismo.

Si usted accede a participar en este estudio, se le pedirá responder algunas preguntas en una entrevista y se observara al participante mientras desarrolla su terapia con el especialista. Esto tomará aproximadamente 20 minutos de su tiempo. Lo que conversemos y observemos durante estas sesiones se ira anotando de acuerdo a un puntaje en el instrumento que tendrán los investigadores y el especialista, de modo que el investigador pueda transcribir después los resultados en gráficos para así poder validar el instrumento.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria, esta no implica ningún gasto para el participante. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación. Los resultados del puntaje del paciente serán codificados usando un número de identificación y por lo tanto, serán anónimas.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él. Igualmente, puede retirarse del proyecto en cualquier momento sin que eso lo perjudique en ninguna forma. Si alguna de las preguntas durante la entrevista le parecen incómodas, tiene usted el derecho de hacérselo saber al investigador o de no responderlas.

Desde ya le agradecemos su participación.

Acepto participar voluntariamente en esta investigación, conducida por el grupo de investigadores. He sido informado (a) de que el objetivo de este estudio es validar un instrumento para el diagnóstico temprano de autismo en pacientes entre los 18 y 36 meses de edad. Me han indicado también que tendré que responder preguntas en una entrevista, lo cual tomará aproximadamente 20 minutos.

Reconozco que la información que yo provea en el curso de esta investigación es estrictamente confidencial y no será usada para ningún otro propósito fuera de los de este estudio sin mi consentimiento. He sido informado de que puedo hacer preguntas sobre el proyecto en cualquier momento y que puedo retirarme del mismo cuando así lo decida, sin que esto acarree perjuicio alguno para mi persona ni para el participante.

Entiendo que una copia de esta ficha de consentimiento me será entregada, y que puedo pedir información sobre los resultados de este estudio cuando éste haya concluido.

Nombre del Participante

Firma del Familiar o Encargado

Fecha

Del participante

BIBLIOGRAFIA

-
- [1] Baird G, Cass H, Slonims V. Diagnosis of autism. *BMJ* 2003; 327:488.
- [2] Charman T, Baird G. Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3- year-old children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43:289-305.
- [3] Skellern C, Schkytter P, McDowell M. From complexity to category: Responding to diagnostic uncertainties of autistic spectrum disorders. *J Paediatr Child Health* 2005; 41:407-12.
- [4] Le Couteur A, Bayley A, Goode S, Pickles A, Robertson S, et al. A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 37:785-801.
- [5] Hernández JM, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios- Antón S, Fuentes-Biggi J, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista (I). *Rev Neurol* 2005, 41:237-245. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism spectrum disorders in 2 and 3 year-old- children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43:289-305
- [6] Frith U, Soares I. Research into earliest detectable signs of autism: what parents say. *Communication* 1993; 27:17
- [7] Shah K. What do medical students know about autism? *Autism* 2001; 5:127-133.
- [8] Skellern C, McDowell M, Schluter P. Diagnosis of autistic spectrum disorders in Queensland: Variations in practice. *J Paediatr Child Health* 2005; 41:413-418.
- [9] Dosreis S, Weiner CL, Johnson L, Newschaffer CJ. Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. *J Dev Behav Pediatr* 2006; 27:88-94. Glascoe FP. Are overreferrals on developmental screening tests really a problem? *Arch Pediatr Adolesc Med* 2001; 155:54-59.
- [10] Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2005; 116:1480-1486.
- [11] Revista Pediatrics in Review Reconocimiento del autismo antes de los 2 años Vol. 29, N° 7 – Septiembre 2008
- [12] www.autism.com Historia del autismo, cap. 21
- [13] Revista Mexicana de Pediatría. Trastornos del espectro autista Vol. 74, Núm. 6 • Nov.-Dic. 2007
- [14] Perez, M.; Ramos, F., "El autismo infantil", en Belloch, A.; Sandin, B.; Ramos, F. (coords.), Manual de Psicopatología, 2, Madrid, cGraw-Hill/Interamericana de España, 1995, pp. 651-674.
- [15] Shaywitz, B. A.; Cohen, D. J., "The Neurochemical Basis of Infantile Autism", en Lockmna, L. A.; Swaiman, K. F.; Drage, J. S., y otros (eds.), Workshop on the Neurobiological Basis of Autism, Bethesda, Md: National Institutes of Health Publication, 1979.
- [16] Kanner, L., "Autistic Disturbances of Affective Contact", *Nervous Child*, 1943, 2, pp. 217-230
- [17] Eisenberg, L.; Kanner, L., "Early Infantile Autism 1943-1955", *American Journal of Orthopsychiatry*, 1956, 26, pp. 556-566

- [18] Leslie, A. M.; Frith, U., "Prospects for Cognitive Neuropsychology of Autism, Hobson's Choice", *Psychological Review*, 1989, 97, pp. 122-131
- [19] Leslie, A. M.; Happe, P., "Autism and Ostensive Communication: The Relevance of Metarepresentation", *Development and Psychopathology*, 1989.
- [20] Lopez Gomez ,S, Garcia Alvarez, C. Patrones comportamentales en el trastorno autista: descripción e intervención psicoterapéutica . *Psicología Educativa*, 2007, Vol. 13, n.º 2
- [21] Kaplan S. Growth. Rudolph's Pediatrics. Abraham Rudolph, 19th Edition, Prentice Hall Internacional Inc. 1991. 129-139.
- [22] Díez-Cuervo, et al. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Revista de Neurología* 2006 Oct 1-15;43(7):425-38
- [23] Gray KM, Tonge BJ, Sweeney DJ. Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule with Young Children with Developmental Delay: Evaluating Diagnostic Validity. *Journal of autism and developmental disorders*. 2008 Apr;38(4):657-67. Epub 2007 Aug 10.
- [24] Nygren G, Hagberg B, Billstedt E, Skoglund A, Gillberg C, Johansson M. The Swedish Version of the Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders (DISCO-10). Psychometric Properties. . *Journal of autism and developmental disorders*. 2009 May;39(5):730-41. Epub 2009 Jan 16.
- [25] Luyster R, Gotham K, Guthrie W, Coffing M, Petrak R, Pierce K, Bishop S, Esler A, Hus V, Oti R, Richler J, Risi S, Lord C. The Autism Diagnostic Observation Schedule—Toddler Module: A New Module of a Standardized Diagnostic Measure for Autism Spectrum Disorders. . *Journal of autism and developmental disorders*. 2009 May 5.
- [26] Oosterling I, Swinkels S, Jan van der Gaag R, Visser J, Dietz C, Buitelaar J. Comparative analysis of three screening instruments for autism spectrum disorder in toddlers at high risk. *Journal of autism and developmental disorders*. (2009) 39:897–909
- [27] Fortea S, Luzardo M. Autismo: cada día mas cerca de un diagnóstico preciso. *Actitud Diagnóstico terapéutica. BSCP Can Ped* 2003; 27 - nº 3.
- [28] Canal R, et al. La detección precoz del autismo. *Intervencion Psicosocial*. 2006. Vol. 15 N." 1 Pags. 29-47. ISSN: 1132-0559
- [29] Witwer A, Lecavalier L. Autism screening tools: an evaluation of the social communication questionnaire and the developmental behaviour checklist-autism screening algorithm. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, September 2007; 32(3): 179–187
- [30] Perry A, Condillac R, Freeman N, Dunn-Geier j, Belair J. Multi-site study of the Childhood autism rating scale in five clinical groups of young children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 35, No. 5, October 2005
- [31] Lecavalie L. An evaluation of the Gilliam autism rating scale. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 35, No. 6, December 2005
- [32] Hartman,C Luteijn E, Serra M, Minderaa R. Refinement of the children's social behavior questionnaire (CSBQ): an instrument that describes the diverse problems seen in milder forms of PDD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 36, No. 3, April 2006
- [33] Swinkels S, Dietz C, Van Daalen E, Kerkhof I, Van Engeland H, Buitelaar J. Screening for Autistic Spectrum in Children Aged 14 to 15 Months. I: The Development of

the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal of Autism and Developmental Disorders* (2006) 36:723–732

[34] Posserud M, Lundervold A, Gillberg C. Validation of the Autism Spectrum Screening Questionnaire in a Total Population Sample. *Journal of Autism Developmental Disorders* (2009) 39:126–134

[35] Mosconi M, Reznick J, Mesibov G, Piven J. The Social Orienting Continuum and Response Scale (SOC-RS): A Dimensional Measure for Preschool-aged Children. *Journal of Autism Developmental Disorders* (2009) 39:242–250

[36] Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. (Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial). Evidence-Based Medicine Working Group. Evidence Based medicine. A new approach to teaching the practice of medicine. *JAMA* 1992; 268: 2420-5.

[37] Curvas ROC López de Ullibarri Galparsoro I, Pita Fernández, S. Unidad de Epidemiología Clínica y Bioestadística. Complejo Hospitalario Juan Canalejo. A Coruña (España) *Cad Aten Primaria* 1998; 5 (4): 229-235.

[38] Tuchman R, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children. I. Clinical characteristics. *Pediatrics* 1991; 88: 12118

[39] Bennett L. Leventhal, and David G. Amaral “Autism Spectrum Disorders”, *Neuron*, Vol. 28, 355–363, November, 2000, Copyright ©2000 by Cell Press

[40] FRITH, U. *Autismo, hacia una explicación del enigma*. Ed. Blackwell. Oxford. 1989

[41] American Psychiatric Association DSM IV. *Manual Diagnóstico y Estadístico de los trastornos mentales*. Editorial Masson *motor*,