

ORIGINAL

DETECCIÓN TEMPRANA DEL AUTISMO: PROFESIONALES IMPLICADOS

M^a del Sol Fortea Sevilla, M^a Olga Escandell Bermúdez y José Juan Castro Sánchez.

Facultad de Formación del Profesorado. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Departamento de Psicología y Sociología.

RESUMEN

Fundamentos: La importancia de la detección temprana del autismo mejora el pronóstico de niños con alteraciones en el desarrollo, en especial con trastornos del espectro autista (TEA). El objetivo de este trabajo es delimitar a qué edad surgen las primeras sospechas de un trastorno del espectro autista, a qué profesionales recurren las familias, la demora en confirmar el diagnóstico y la celeridad en la respuesta de los profesionales de la pediatría.

Método: Estudio transversal retrospectivo llevado a cabo en la Comunidad Autónoma de Canarias durante el año 2010. Se solicitó la colaboración voluntaria de las asociaciones y familias que recibían tratamiento en centros especializados. Se recogieron 72 cuestionarios para familias de personas con autismo. Se realizó un análisis descriptivo de frecuencias mediante el programa estadístico SPSS Statistics 19.

Resultados: En el 79% de los casos fue la propia familia quien tuvo las primeras sospechas de que algo no iba bien en el desarrollo de los niños, seguida de los profesionales de la educación (15%) y la sanidad (pediatras: 4% y psicólogos: 2%). El 69% recibieron el primer diagnóstico durante los 3 primeros años, el 32% antes de los dos años. La demora diagnóstica se situó en 16 meses.

Conclusiones: La mayoría de los padres de niños con TEA son conscientes de alteraciones en el desarrollo de sus hijos alrededor de los 18 meses. Se confirmó la tendencia a disminuir el tiempo de respuesta de los profesionales de la sanidad.

Palabras clave: Trastorno autístico. Trastorno generalizado del desarrollo. Detección de señal psicológica. Pediatría. Síntomas conductuales. Notificaciones a los padres. Intervención precoz.

ABSTRACT

Early Detection of Autism: Professionals Involved

Background: The importance of early detection in order to improve the prognosis of children with developmental disorders, especially autism spectrum disorders (ASD), has been widely proven, clearly followed by the corresponding intervention. The aim of this work is to define the age at which the first signs of an autism spectrum disorder show up, the professionals that families go to, as well as delays confirming a diagnosis and the celerity offered by paediatricians.

Method: A transversal, retrospective study carried out in 2010 in the Canary Islands. The voluntary cooperation of family associations, and families that received treatment in specialized centres was requested. 72 "Questionnaires for families of people with autism" were gathered. A descriptive analysis of frequencies was carried out, using the statistics programme SPSS Statistics 19.

Results: In 79% of the cases it was the family who first suspected there was something wrong with the children's development, followed by teachers (15%) and health care staff (pediatricians 4% and psychologists, 2%). 69% of the children were first diagnosed before turning 3 years of age, 32% of them were diagnosed even before turning two years of age. The delay regarding diagnosis in the Canary Islands circa 16 months.

Conclusions: Most parents of children with ASD were aware of the developmental disorders that their children were experiencing at around 18 months of age. A tendency to a faster response time by health care professionals was confirmed.

Keywords: Autistic disorder. Child development disorders. Signal detection. Psychological. Pediatrics. Behavioral symptoms. Parental notification. Early intervention.

Correspondencia

M^a Olga Escandell Bermúdez
C/ Santa Juana deArco 1
35004 Las Palmas de Gran Canaria
mescandell@dps.ulpgc.es

INTRODUCCIÓN

La Atención Primaria (AP) es el primer nivel de acceso a la asistencia sanitaria e integra la atención preventiva, curativa y rehabilitadora, así como la promoción de la salud de la comunidad. Los pediatras de AP ejercen una función de atención integral que considera el contexto del niño, el seguimiento de su desarrollo y la atención a los problemas de salud¹. Son, entonces, los profesionales de AP quienes deben llevar a cabo la detección precoz de los trastornos del desarrollo, ya que casi el 25% de los niños presentan alteraciones evolutivas en algún momento². Existe consenso entre los investigadores en cuanto a que la vigilancia del desarrollo se debe convertir en un acto obligado y esencial en las visitas del niño sano a su pediatra. De hecho, la American Academy of Pediatrics recomienda la vigilancia de todos los niños sanos especialmente a los 9, 18, 24 y 30 meses³. Si se utilizaran escalas de desarrollo específicas, aumentaría la sensibilidad y especificidad del proceso de detección de los trastornos del desarrollo, en especial del autismo, materia en la que se centra este artículo.

Son muchos los autores que recomiendan la vigilancia a dos niveles². En el nivel uno, la detección debe ser efectuada sobre toda la población infantil, identificando niños con riesgo de cualquier tipo de trastorno evolutivo.

El nivel dos implica una investigación más profunda de los pacientes identificados en el nivel anterior como niños con riesgo de padecer un trastorno neuropsicológico del desarrollo, diferenciando aquí el autismo de otros problemas.

En España, esta vigilancia se desarrolla a través del Programa del Niño Sano, prestando atención a: 1) los factores de riesgo prenatales y perinatales asociados al autis-

mo; 2) las preocupaciones de los padres y familiares; 3) el control del desarrollo mediante las escalas, por ejemplo, la Escala Haizea-Llevant⁴, 4) los hitos evolutivos del desarrollo sociocomunicativo y 5) la presencia de síntomas que alertan sobre posible autismo²⁻⁵. También es patente la preocupación en España por acelerar la detección temprana del autismo, sugiriendo que la vigilancia del desarrollo se mantenga hasta los 4 y 5 años para los casos de Trastorno de Asperger (TA)⁶.

El análisis elaborado en España por el Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista (GETEA) concluye que en un 82,4% de los casos es la familia quien establece la primera sospecha de una alteración en el desarrollo de su hijo, lo cual se produce al año y medio de edad, solicitando la consulta inicial cuatro meses más tarde. A partir de ese momento, las familias suelen consultar a diferentes profesionales hasta recibir el diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo (TGD), en torno a los cuatro años y cuatro meses como media, lo cual supone una búsqueda activa por parte de las familias y una demora en el diagnóstico de 2 años y 2 meses^{7,8}. La detección temprana de los TEA es de suma importancia para un desarrollo óptimo de las personas afectadas y su justificación última reside en que permite mejorar el pronóstico global de las personas con TEA y aumentar la calidad de vida de los niños, promoviendo así su futura inserción social^{9,10}.

La Sociedad de Pediatría Extrahospitalaria viene mostrando mucho interés por la detección temprana del autismo desde finales de los años 90, cuando se utilizaba el CHAT¹¹, instrumento incorporado al Programa de Salud Infantil de Canarias y aplicado por sus profesionales ante la sospecha de síntomas de autismo. Para la elaboración de estudios sobre este tema se ha colaborado con dicho colectivo e introdu-

cido años más tarde el M-CHAT/ES¹², con el fin de extenderlo a toda la población canaria.

El presente estudio tiene como objetivo identificar a qué edad surgen las primeras sospechas de alteraciones en el desarrollo en la familia, a qué profesionales recurre, cuánto tiempo transcurre hasta recibir el diagnóstico inicial y la concienciación del pediatra para dar respuesta a las primeras sospechas de la familia.

SUJETOS Y MÉTODOS

Al no disponer de un censo de personas afectadas en Canarias, se solicitó colaboración a las siete asociaciones de familiares existentes en las islas y a los cuatro principales gabinetes privados dedicados al diagnóstico e intervención de las personas con TEA. Se obtuvo respuesta de 72 familias, procedentes de seis asociaciones y dos gabinetes, que es la muestra sobre la que se realizó este estudio. Las familias pertenecientes a más de una asociación cumplieron un solo cuestionario. La distribución por sexo de las personas con TEA fue de 55 (76%) varones y 17 (24%) mujeres y su edad en el momento de cumplimentar el cuestionario estuvo comprendida entre los 3 y 27 años.

Como instrumento de valoración se utilizó el "Cuestionario para familias de personas con autismo", compuesto por 43 preguntas, que es el mismo que se utilizó durante las encuestas realizadas a familiares de personas con autismo en España diseñadas y evaluadas por el GETEA¹³. En él se recogen datos sobre las necesidades de las personas con autismo y sus familias en cuanto al diagnóstico, atención y orientación, con el fin de mejorar su calidad de vida.

En lo que concierne al análisis de los datos, el vaciado de los mismos se llevó a

cabo con el programa informático SPSS-Statistics 19 realizando un análisis descriptivo de frecuencias.

RESULTADOS

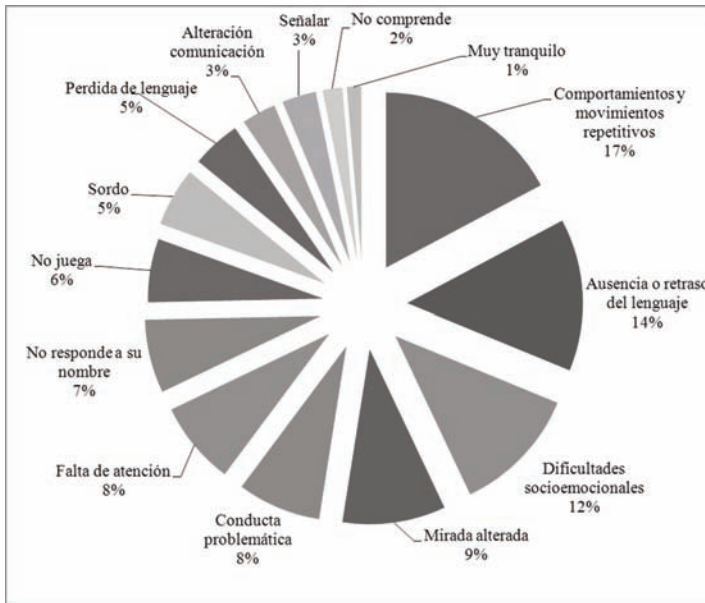
La participación por provincias de la Comunidad Autónoma de Canarias estuvo muy igualada (52% en Santa Cruz de Tenerife y 48% en Las Palmas). 55 (76%) familias eran socias de alguna asociación de familiares y 5 (7%) lo eran de dos. En 7 (10%) de las familias encuestadas existían antecedentes de otros miembros con TEA, siendo el 33% hermanos y el 67% primos. La distribución por sexo de los sujetos con TEA fue de 3 varones por cada mujer.

En 57 (79%) casos fue la propia familia quién tuvo las primeras sospechas de que algo no iba bien en el desarrollo evolutivo de los niños, seguida de los profesionales de la educación (15%) y la sanidad (pediatras, 4% y psicólogos, 2%). Los comportamientos que originaron la preocupación fueron variados, aunque la mayoría presentaban signos comunes. Los más habituales fueron: movimientos repetitivos de todo el cuerpo, ausencia o retraso del lenguaje, dificultades socioemocionales, mirada alterada, conductas disruptivas, falta de atención, ausencia de respuesta a su nombre, no juega, parece sordo, pérdida de lenguaje, comunicación alterada, no señalar, no comprender el lenguaje y parecer demasiado tranquilo (figura 1).

Esas sospechas iniciales ocurrieron entre los 12 y 18 meses de edad en 29 (40%) casos. En 13 (18%) entre los 19 y 24 meses. En 17 (23%) entre los 2 y 3 años. En 7 (10%) después de los 3 años y antes de los 12 meses en 6 (9%).

Una vez presente la preocupación, la familia inició la búsqueda de asistencia sanitaria, recurriendo principalmente al pediatra (65%), seguido de psicólogos y/o

Figura 1
Comportamientos que originaron las primeras sospechas



logopedas (27%) y, en menor medida, a otros profesionales de la salud (8%). Más de la mitad de dichas consultas las realizaron por primera vez entre los 12 y 24 meses, siendo muy pocas las consultas realizadas después de los tres años (figura 2).

El primer diagnóstico fue realizado por diferentes profesionales, entre ellos pediatras y neuropediatras (figura 3). El primer diagnóstico de TEA en todos los casos fue posterior a los 12 meses, teniendo lugar el 69% de ellos antes de los 3 años (figura 4).

Con independencia del diagnóstico inicial recibido, el 59,2% de las familias buscaron otros diagnósticos, efectuados a su vez, por diferentes profesionales, en su mayoría psicólogos y psiquiatras, disminuyendo el papel de los pediatras y neuropediatras en posteriores diagnósticos (figura 5).

Las primeras sospechas se consignaron a los 23,7 meses de media de edad. La primera consulta médica se realizó a los 26,1 meses de media. El tiempo medio transcurrido entre las sospechas iniciales y la primera consulta, es decir, la demora familiar, fue de 2,4 meses.

El tiempo medio transcurrido entre la primera consulta y el primer diagnóstico fue de 10 meses. La media de edad del primer diagnóstico, que no siempre fue de TEA, se situó en 36,1 meses. Y el primer diagnóstico de TEA estuvo en 39,7 meses.

Por lo tanto, la demora médica, o tiempo transcurrido desde que la familia consulta por primera vez sus sospechas hasta que reciben el diagnóstico de TEA, fue de 13,6 meses. La demora diagnóstica, o tiempo transcurrido desde entre las primeras sospechas y el primer diagnóstico de TEA, fue de 16 meses.

Figura 2
Edad de la primera consulta

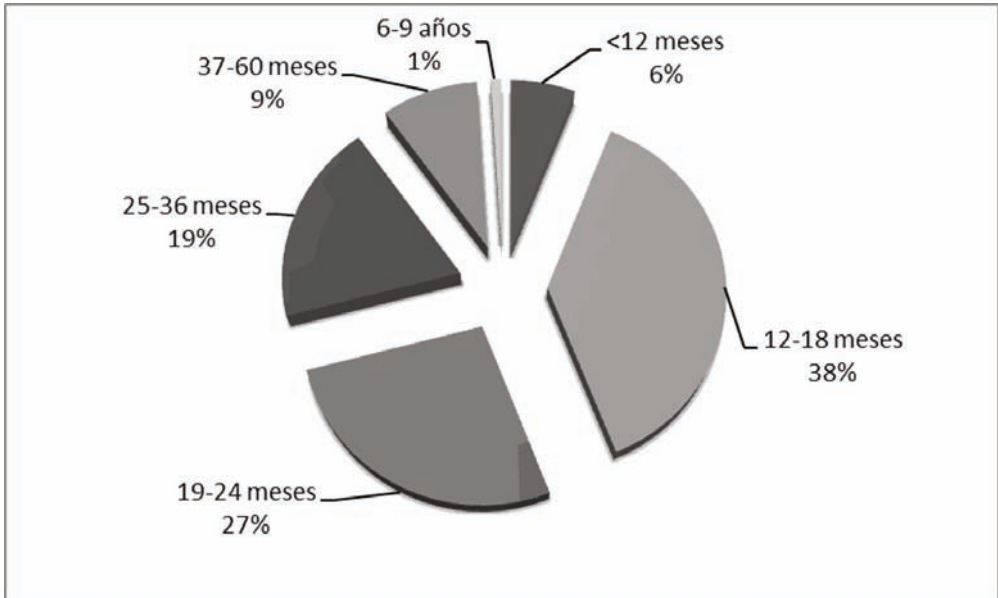


Figura 3
Especialista que realiza el primer diagnóstico

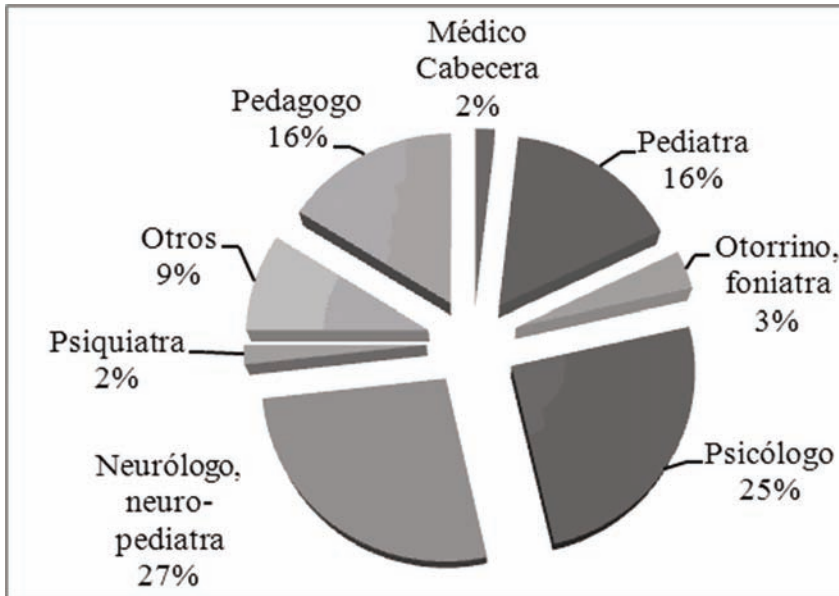


Figura 4
Edad del primer diagnóstico

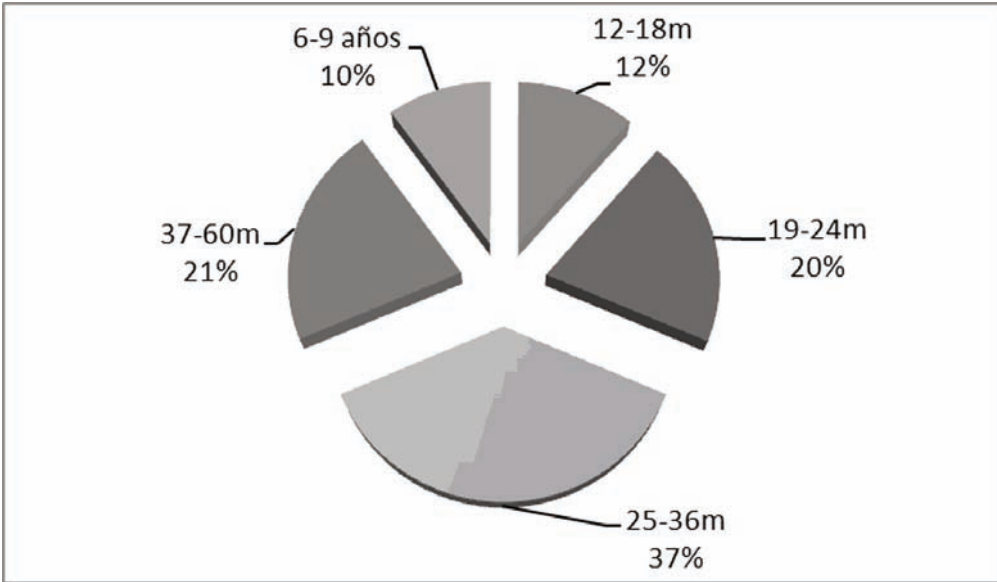
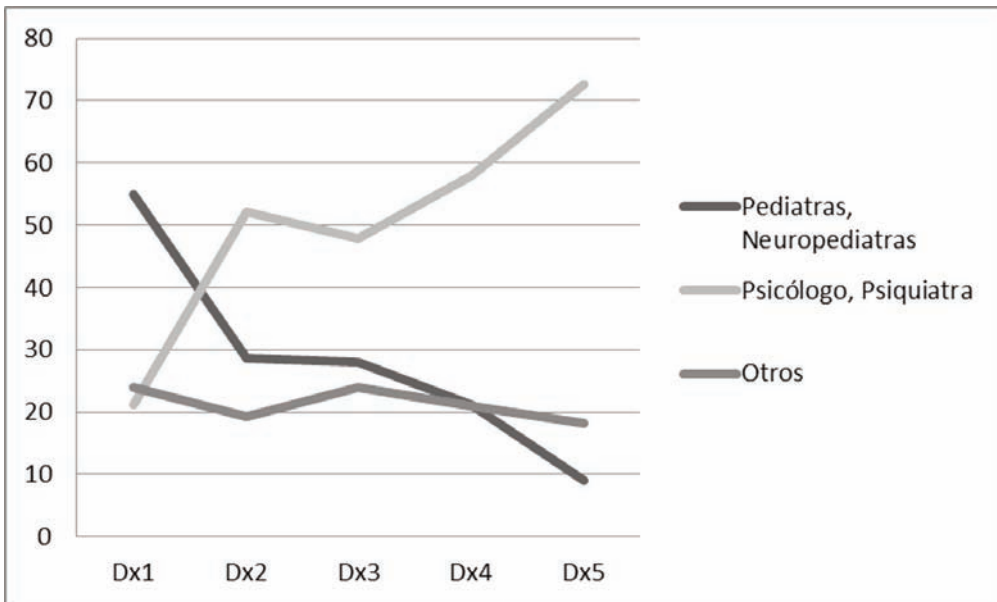


Figura 5
Especialistas implicados en el diagnóstico



DISCUSIÓN

Este es el primer estudio en la Comunidad Autónoma de Canarias sobre el papel de los profesionales en la detección temprana del autismo. Al igual que en el estudio del GETEA⁸, el tamaño de la muestra no permite la generalización de los resultados, por lo que los datos obtenidos deben entenderse como orientativos. Al no existir un registro de casos en la Comunidad Autónoma, no se pudo acceder a personas no asociadas ni vinculadas a gabinetes de diagnóstico. En esta muestra, el riesgo estimado de TEA vinculado a la presencia del trastorno en otro miembro de la familia (primos y/o hermanos) confirma los datos de investigaciones previas¹⁴. El pediatra es un observador objetivo de la posible aparición de sintomatología en los hermanos pequeños de niños ya diagnosticados de TEA para lograr una detección lo más temprana posible¹⁵, además de dar consejo genético, cada vez más solicitado por las familias¹⁶.

En este estudio se ha trabajado con una muestra relativamente joven en comparación con la muestra del GETEA^{7,8} entre los 2 y los 39 años aproximadamente, dato que interpretamos como positivo, y es que en la Comunidad Autónoma de Canarias se diagnostica TEA a una edad media de 39 meses de edad, muy lejos de esos 52 meses⁶, incluso de los 72 meses de estudios previos¹⁷.

La demora familiar resultante, situada en 2,4 meses, es un dato satisfactorio, ya que se ha reducido en comparación con la del estudio previo⁷, situada en 3,7 meses. Más aún si la comparamos con la del diagnóstico de TA de 13,6⁸. Igual ocurre con la demora médica, situada en 13,6 meses, similar a la del GETEA⁷ de 13,9 meses, pero considerablemente inferior a los 74,4 meses en los casos de

TA. Estas reducciones repercuten en una menor demora diagnóstica, pasando de 16 meses a 17,67 y muy lejos de los 88 meses en los casos de TA⁸ y de otros estudios^{6,17,18}. Algunos trabajos apuntan una tendencia a disminuir dicha demora en los últimos años, realizando el primer diagnóstico a los 18 meses, gracias a los nuevos instrumentos¹⁹. Las observaciones de las familias apuntan a que el tiempo de espera para el primer diagnóstico es pernicioso de cara a la ulterior evolución de los niños con TEA, tal y como señalan diferentes estudios^{5,20-23}, y que la reducción de los tiempos en lista de espera incidiría sobre la disminución en la demora diagnóstica y el estrés que sufren las familias al tener un hijo con TEA²⁴. A pesar de que se hacen esfuerzos por aliviar esas listas de espera en la Sanidad en España, deberían establecerse protocolos prioritarios en aquellos casos cuya demora médica pueda empeorar el pronóstico, como ocurre con los TEA⁵. Hay suficientes razones para considerar que las listas de espera son uno de los motivos que llevan a la prolijidad en actos diagnósticos y, por lo tanto, a la ralentización del proceso diagnóstico.

Según nuestros resultados, tanto pediatras como neuropediatras, juegan un papel importante en los primeros procesos diagnósticos, para iniciar con la mayor celeridad la valoración neurológica, psicológica y bioquímica. Por el contrario, la participación de psicólogos y psiquiatras, verdaderos responsables del diagnóstico clínico de los TEA, aumenta sensiblemente a partir del segundo diagnóstico. Casi la mitad de las familias informan que tuvieron las primeras sospechas antes de los 18 meses, pero análisis retrospectivos^{15,16,25} confirman que los síntomas están presentes con anterioridad.

De forma inexcusable, los pediatras son los responsables de vigilar la salud de los

niños en los controles estipulados y prestar atención a la aparición o no de los síntomas de TEA. Sería de gran utilidad introducir aspectos psicosociales en las consultas de pediatría, asuntos hasta ahora poco abordados y minimizados tras el primer año de vida²⁶. Asimismo, estos especialistas requieren contar con herramientas de identificación temprana³ que propicien su derivación inmediata a los especialistas correspondientes, participando así en estudios de cribado poblacional^{27,28}.

Es conveniente que los pediatras presten especial atención a la información aportada por las familias, ya que estas recurren principalmente a su pediatra una vez observados los primeros síntomas. Así, se acortaría la demora médica que es la máxima responsable del retraso en el diagnóstico y las consecuencias que tiene sobre el pronóstico de los niños con TEA⁸.

Por último, al tratarse de un diagnóstico multidisciplinar (pediatras, neurólogos, psicólogos, psiquiatras, foniatras, pedagogos), se debe articular un protocolo de actuación general que favorezca el acceso de las familias a cada especialista, sin necesidad de someterlos a pruebas repetidas y/o innecesarias.

El procedimiento recomendado sería que el pediatra derive a los demás especialistas de forma inmediata para las diferentes evaluaciones, lo que según refieren nuestros resultados sucede en menor proporción de lo que sería deseable. El Sistema Nacional de Salud actual plantea que el pediatra haga las derivaciones a los especialistas encargados de la evaluación psicológica, psiquiátrica y biomédica, protocolo que refuerza nuestra propuesta de dotarles y formarles adecuadamente con los instrumentos hoy disponibles y que aquí recomendamos.

AGRADECIMIENTOS

Al Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III por marcar el camino a seguir y permitirnos utilizar aquí los instrumentos por ellos elaborados y a todas las familias, asociaciones y gabinetes por su participación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pueyo MJ, Baranda L, Valderas J, Starfield B, Rajmil L. Papel del pediatra de atención primaria y coordinación con atención especializada. *An Pediatr.* 2011; 75: 247-252.
2. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, Gordon B, et al. The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord.* 1999; 29: 439-484.
3. Johnson CP, Myers SM. Identification and Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics.* 2007; 120: 1183-1215.
4. Fernández I, Fuente J, Rueda J. Escala Haizea-Llevant. Vitoria: Departamento de Publicaciones del Gobierno Vasco; 1991.
5. Canal R, García P, Touriño E, Santos J, Martín MV, Ferrari MJ, et al. La detección precoz del autismo. *Interv Psicosoc.* 2006; 15: 29-47.
6. Hernández JM, Artigas J, Martos J, Palacios S, Fuentes J, Belinchón M, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol.* 2005; 41: 237-245.
7. Posada M. Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista. Informe sobre el Proceso Diagnóstico. Disponible en: http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_getea.pdf
8. Grupo de estudio de los trastornos del espectro autista. Encuestas realizadas a familiares de personas con autismo en España: Informe sobre Demora Diagnóstica. Trastorno de Asperger. Madrid: Instituto sobre Enfermedades raras; Disponible en: http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_isdd2.pdf
9. Ruiz-Lázaro PM, Posada M, Hijano F. Trastornos del espectro autista. Detección precoz, herramientas de cribado. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2009; 11 Suppl 17: S381-397.
10. Millá MG, Mulas F. Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. *Rev Neurol.* 2009; 48 Suppl 2: S47- 52.

11. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry*. 1992; 161: 839-843.
12. Robins D, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001; 31: 131-144.
13. Cuestionario para familiares de personas con autismo. Disponible en: http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_cuest.pdf
14. Freitag C M. The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Mol Psychiatry*. 2007; 12: 2-22.
15. Palomo R. Los síntomas de los trastornos del espectro de autismo en los primeros dos años de vida: una revisión a partir de los estudios longitudinales prospectivos. *An Pediatr*. 2012; 76: 41.e1-e10.
16. Selkirk CG, McCarthy P, Lian F, Schimmenti L, LeRoy BS. Parents Perceptions of Autism Spectrum Disorder Etiology and Recurrence Risk and Effects of their Perceptions on Family Planning: Recommendations for Genetic Counselors. *J Genetic Couns*. 2009; 18: 507-519.
17. Howlin P, Moore A. Diagnosis in autism: a survey of over 1200 patients in the UK. *Autism*. 1997; 1: 135- 162.
18. Siklos S, Kerns KA. Assessing the diagnostic experiences of a small sample of parents of children with autism spectrum disorders. *Rev Dev Disabil*. 2007; 28: 9-22.
19. Díez A, Muñoz JA, Fuentes J, Canal R, Idiazábal MA, Ferrari M J, et al. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol*. 2005; 41: 299-310.
20. Artigas, J. Atención precoz de los trastornos del neurodesarrollo. A favor de la intervención precoz de los trastornos del neurodesarrollo. *Rev Neurol* 2007; 44 Suppl 3: S31-34.
21. Bryson SE, Rogers SJ, Fombonne E. Autism spectrum disorders: early detection, intervention, education, and psychopharmacological management. *Can J Psychiatry*. 2003; 48: 506-516.
22. Fujiwara T, Okuyama M, Funahashi K. Factors influencing time lag between first parental concern and first visit to child psychiatric services in children with autism spectrum disorders in Japan. *Res in Autism Spectr Disord*. 2011; 5: 584-591.
23. Mulas F, Ros-Cervera G, Millá MG, Etxepareborda MC, Abad L, Téllez de Meneses M. Modelos de intervención en niños con autismo. *Rev Neurol*. 2010; 50 Suppl 3: S77-S84.
24. Dunn ME, Burbine T, Bowers C, Tantleff-Dunn S. Moderators of stress in parents of children with autism. *Community Ment Health J*. 2001; 37: 39-52.
25. Palomo R, Belinchón M, Ozonoff S. Autism and family home movies: a comprehensive review. *J Dev Behav Pediatr*. 2006; 27 Suppl 2: S59-68
26. Nunes C, Ayala M. ¿De qué hablan los pediatras y las madres en la consulta de seguimiento de la salud infantil? *An Pediatr*. 2011; 75: 239-246.
27. Canal R, Martín MV, Bohórquez D, Guisuraga Z, Herráez L, Herráez M, et al. La detección precoz del autismo y el impacto en la calidad de vida de las familias. En: Verdugo MA, Crespo M, Nieto T, ed. *Aplicación del paradigma de calidad de vida. VII Seminario de actualización metodológica en investigación sobre discapacidad*. Salamanca: INICO; 2010. p. 91-98.
28. Pierce K, Carter C, Weinfeld M, Desmond J, Hazin R, Bjork R, et al. Detecting, Studying, and Treating Autism Early: The One-Year Well-Baby Check-Up Approach. *J Pediatr*. 2011; 159: 458-465.