

Autismo: criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial



M.A. Javaloyes Sanchís

Unidad de Salud Mental Infantil de Alicante y Hospital Universitario de San Juan. Alicante

Resumen

Los trastornos del espectro autista son objeto de atención creciente tanto para profesionales que trabajan en el campo de la infancia, como para la sociedad en general. La importancia del diagnóstico temprano y el aumento en los casos detectados, hacen necesario el conocer y manejar de forma adecuada los criterios diagnósticos de estos trastornos. El pediatra de Atención Primaria va a ser el encargado de realizar la sospecha diagnóstica y el filtraje a un recurso especializado. Para ello, además de estar familiarizado con la presentación clínica de estos trastornos, debe manejar distintos instrumentos diagnósticos y realizar un despistaje inicial de patología orgánica aguda (audiometría y niveles de plomo). Una vez realizada esta sospecha diagnóstica será el especialista de la Unidad de Salud Mental Infantil el que confirme el diagnóstico mediante la evaluación clínica (basada en los criterios diagnósticos) y los instrumentos diagnósticos especializados. Desde este recurso especializado, se derivará al Servicio de Neuropediatría para que se realice el despistaje orgánico más exhaustivo con el objetivo de descartar patología neurológica asociada. Como parte del proceso diagnóstico, se descartarán los posibles diagnósticos diferenciales y se revisará la posibilidad de que exista patología comórbida.

Palabras clave

Autismo; Diagnóstico; Diagnóstico diferencial; Comorbilidad.

Abstract

AUTISM: DIAGNOSTIC CRITERIA AND DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Autistic disorders are getting increasing attention not only for clinicians but also for society in general. The importance of early diagnosis, and the increase in numbers of cases, are making mandatory for clinicians to know the diagnostic criteria for this diagnosis. The Primary Care doctor (paediatrician) is the one to make the early detection and the referral to specialist service. This clinician needs to be familiar with the clinical presentation, the instruments to use for developmental assessment and the investigations to perform (lead levels and audiometry). The confirmation of the diagnosis comes from the Children Mental Health Services after doing a comprehensive evaluation and a referral to a neuropediatrician. Also as part of the diagnosis process, is very important to exclude differential diagnosis and comorbidity.

Key words

Autism; Diagnosis; Differential diagnosis; Comorbidity.

Pediatr Integral 2004;VIII(8):655-662.

INTRODUCCIÓN

El autismo no es una entidad simple, sino más bien un trastorno complejo del desarrollo de origen neurobiológico, con etiologías múltiples y todavía hoy no bien conocidas y con manifestación clínica neuroconductual. La importancia de la detección temprana y los cambios recientes en las cifras de prevalencia hacen que sea esencial la realización de un diagnóstico temprano y acertado.

A pesar de los numerosos avances que nos ha ofrecido la neurociencia en las últimas décadas, el autismo continúa siendo un trastorno complejo y todavía parcialmente desconocido. Una buena analogía acerca de la complejidad de estos trastornos, es el compararlos con un iceberg y pensar que la parte visible de ambos es una parte ínfima en comparación con lo que se esconde debajo de la superficie.

Existen una gran variabilidad en su presentación clínica con distintos nive-

les de severidad y una afectación, principalmente a nivel conductual. Es más correcto hablar de un amplio continuo de problemas neuroconductuales y cognitivos que incluyen entre otros los síntomas centrales de este trastorno: 1) dificultades de socialización; 2) comunicación verbal y no verbal alterada; y 3) patrón restrictivo y repetitivo de conductas e intereses.

Es importante clarificar que es mucho más acertado hablar de trastorno del es-

TABLA I.
Tipos de trastornos generalizados del desarrollo (trastornos del espectro autista). DSM-IV

1. Trastorno autista
2. Trastorno de Rett
3. Trastorno desintegrativo de la niñez
4. Trastorno de Asperger
5. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado

TABLA II.
Pilares diagnósticos

- Entrevista clínica
- Observación directa
- Instrumentos diagnósticos
- Pruebas complementarias

pectro autista (también conocido como trastorno generalizado del desarrollo) que el utilizar el término autismo. Esto se debe principalmente a la gran variabilidad existente dentro de este trastorno y a la necesidad de permitir una agrupación y un reconocimiento diagnóstico a niños y adolescentes que, compartiendo la misma esencia, tienen entre ellos diferencias claras. Tal y como recogen las clasificaciones internacionales de enfermedades mentales (CIE-10, DSM-IV), existen distintos subtipos dentro de los trastornos generalizados del desarrollo o trastornos del espectro autista (ver tabla I). Este artículo se va a centrar en los criterios comunes y no va a revisar las diferencias específicas de cada subtipo.

En los últimos años, los estudios epidemiológicos realizados en este campo, han detectado unas cifras de prevalencia mucho más altas de las que se manejaban hace unas décadas (un caso por cada trescientos habitantes vs. uno por cada diez mil). Aunque existen diversas teorías para explicar este aumento, la que viene avalada por mayor evidencia científica es la que defiende que este aumento no es un aumento real en prevalencia, sino que se debe a un mayor reconocimiento y diagnóstico de este trastorno, y a la inclusión de los casos menos severos del espectro. Por este motivo, es esencial el revisar de forma exhaustiva los criterios diagnósticos y los distintos instrumentos que deben utilizarse en el diagnóstico.

Un reciente estudio americano revisó 1.300 familias con el diagnóstico de autismo en uno de sus miembros; la edad media de diagnóstico eran los 6 años de edad, a pesar de que los padres tenían

preocupaciones claras de que algo no iba bien a los dieciocho meses, y antes de los dos años, habían consultado a un profesional. La gran mayoría de las familias recibe el mensaje inicial de no preocuparse y de que las cosas se normalizarán y, por lo general, se retrasa la derivación a los servicios profesionales hasta dos años después. Una vez alcanzado la derivación a servicios especializados, el proceso de evaluación y realización del diagnóstico es largo e irregular y puede tardar en realizarse varios años. Entre otras, las razones para ello son el miedo a etiquetar o estigmatizar al niño y a la familia, y la falta de habilidades e instrumentos específicos para el diagnóstico de estos trastornos (sobre todo del extremo menos severo). Sin embargo, el diagnóstico y la intervención temprana son necesarios para planificar de forma adecuada las intervenciones educativas, familiares, médicas y sociales.

El objetivo de este artículo es revisar los criterios diagnósticos de los trastornos del espectro autista, partiendo de la base de que el diagnóstico temprano es esencial. Para ello, el artículo va a analizar las distintas intervenciones a realizar tanto desde Atención Primaria, como desde los distintos recursos especializados (Servicios de Salud Mental Infantil y Neuropediatria) que van a realizar la confirmación diagnóstica.

DIAGNÓSTICO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

El objetivo de la evaluación diagnóstica de los trastornos del espectro autista es, además de realizar un diagnóstico acertado de forma temprana (mediante la clínica y la utilización de instrumentos diagnósticos), el realizar un despistaje orgánico, detectar enfermedades orgánicas o psiquiátricas asociadas, evaluar las necesidades de la familia y realizar las recomendaciones terapéuticas individualizadas. Hasta el momento, no existe ningún marcador biológico o test específico para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista, por lo que el diagnóstico se basa en el juicio clínico, los criterios diagnósticos y el apoyo de varios instrumentos de evaluación.

Ante un posible diagnóstico de trastorno del espectro autista, lo más frecuente es que la preocupación inicial parta de la familia y sea el pediatra de Atención Primaria el que reciba esta demanda. Una vez realizado un filtrado inicial (que viene detallado más adelante), el niño es derivado a los servicios especializados para que se realice la confirmación diagnóstica. Esta ruta de derivación es seguida de forma adecuada para los casos más severos del espectro, pero no tanto para los casos más leves, en los que lo habitual es una derivación mucho más tardía y, por lo general, bajo la sospecha inicial de un diagnóstico diferente (trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), retraso del lenguaje o trastorno de conducta, entre otros). Es esencial que exista un contacto directo y continuo entre Atención Primaria y los servicios especializados y que el diagnóstico se realice por un equipo que se encuentre cercano a la familia y que pueda interactuar con los recursos sociales y educativos que van a trabajar con los niños y sus familias.

El diagnóstico de los trastornos del espectro autista se basa en la presentación clínica y, por tanto, va a ser esencial el realizar una historia clínica adecuada en la que se recoja de forma detallada el desarrollo psicoemocional y toda la información relevante, tanto desde el ámbito familiar como desde el ámbito escolar, si el niño se encuentra escolarizado. La observación directa y la utilización de herramientas diagnósticas, como cuestionarios y escalas, son también de gran utilidad a la hora de realizar una evaluación diagnóstica. Como luego veremos, las pruebas orgánicas (EEG, RM, analíticas, etc.) se recomiendan como parte del proceso diagnóstico, con el objetivo de descartar patología orgánica de base o comorbilidad, pero no aportan información que confirme o descarte el diagnóstico (Tabla II).

En el primer año de vida, no existen características específicas que permitan una identificación clara de este trastorno, aunque sí es frecuente que los padres sientan que algo no va bien. Es frecuente que síntomas inespecíficos como dificultades de alimentación o una falta de reclamo de la compañía del adulto de referencia. En la etapa preescolar y a partir del segundo o tercer año de vida, van a

aparecer síntomas claros en la exploración y en la entrevista clínica. Estos síntomas van a poder detectarse en el contexto de los exámenes rutinarios de salud, y, de confirmarse, harán necesaria una derivación a servicios especializados.

El diagnóstico de los trastornos del espectro autista va a tener como eje central el que se cumplan los criterios diagnósticos recogidos en las clasificaciones de trastornos mentales actualmente en vigencia (ICD-10, DSM-IV-R) y en las que el autismo está incluido dentro de la categoría de trastornos generalizados del desarrollo (Tabla III).

Nivel uno. Sospecha diagnóstica: screening a realizar por los profesionales de Atención Primaria

Los controles de salud deben incluir, de manera sistemática y continua a lo largo del desarrollo del niño, un *screening* del desarrollo psicoemocional en el que se recojan las impresiones de los padres sobre el desarrollo del niño, y se realice una evaluación completa de los hitos evolutivos mediante la observación directa y la utilización de instrumentos de *screening*.

En Atención Primaria, se recomienda la utilización de instrumentos de *screening* de forma rutinaria para detectar alteraciones del desarrollo. Tradicionalmente, se ha utilizado la escala Denver-II y la escala Denver-II revisada, pero debido a la falta de sensibilidad y especificidad, no se recomienda su uso. Existen otras escalas que, aunque no se han diseñado específicamente para la evaluación de los trastornos del espectro autista, si tienen una sensibilidad y una especificidad mucho más alta para detectar trastornos del desarrollo. De todas las escalas disponibles, se recomienda la utilización de la escala Brunet-Lezine o las escalas Bayley del desarrollo del lactante, que pueden utilizarse entre los dos y los dieciocho meses y proporcionan un índice de desarrollo mental y otro de desarrollo psicomotor.

De todos los ítems evaluados, los que van a alertar sobre la posible presencia de un trastorno del espectro autista a edad temprana, son los relacionados con el lenguaje y la interacción. Existen una serie de alteraciones psicoevolutivas que se consideran como un signo de alarma y que, por tanto, deben alertar al profesio-

- A. Para el diagnóstico de autismo deben cumplirse seis o más manifestaciones del conjunto de trastornos (1) de la relación, (2) de la comunicación y (3) de la flexibilidad. Cumpliéndose como mínimo dos elementos de (1), uno de (2) y uno de (3)
 - 1. Trastorno cualitativo de la relación, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:
 - a. Trastorno importante en muchas conductas de relación no verbal, como la mirada a los ojos, la expresión facial, las posturas corporales y los gestos para regular la interacción social
 - b. Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo
 - c. Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (p. ej., de conductas de señalar o mostrar objetos de interés)
 - d. Falta de reciprocidad social o emocional
 - 2. Trastornos cualitativos de la comunicación, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:
 - a. Retraso o ausencia completa de desarrollo del lenguaje oral (que no se intenta compensar con medios alternativos de comunicación, como los gestos o mímica)
 - b. En personas con habla adecuada, trastorno importante en la capacidad de iniciar o mantener conversaciones
 - c. Empleo estereotipado o repetitivo del lenguaje, o uso de un lenguaje idiosincrático
 - d. Falta de juego de ficción espontáneo y variado, o de juego de imitación social adecuado al nivel evolutivo
 - 3. Patrones de conducta, interés o actividad restrictivos, repetidos y estereotipados, expresados como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:
 - a. Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido
 - b. Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales
 - c. Estereotipias motoras repetitivas (p. ej., sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.)
 - d. Preocupación persistente por partes de objetos
- B. Antes de los tres años, deben producirse retrasos o alteraciones en una de estas tres áreas: (1) interacción social, (2) empleo comunicativo del lenguaje o (3) juego simbólico.
- C. El trastorno no se explica mejor por un síndrome de Rett o trastorno desintegrativo de la niñez

- 1. Ausencia de balbuceo a los 12 meses
- 2. Ausencia de comunicación no verbal como señalar, decir adiós, etc. a los 12 meses
- 3. Ausencia de palabras sueltas a la edad de 16 meses
- 4. Ausencia de frases espontáneas de dos palabras a los 24 meses
- 5. Pérdida de habilidades lingüísticas a cualquier edad

nal de Atención Primaria sobre la posibilidad de que exista un trastorno del espectro autista (Tabla IV).

Todos los niños que fallen en la adquisición de estos hitos evolutivos, deben ser evaluados en Atención Primaria con un instrumento específico que esté validado para la detección de trastornos del espectro autista. La escala más utilizada

es *The Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT), que puede ser utilizada desde los 18 meses, y el test de detección de los trastornos generalizados del desarrollo, para niños a partir de los cuatro años. Los puntos fuertes del CHAT incluyen su facilidad de administración y su especificidad para los síntomas de autismo en niños de 18 meses de edad (Tabla V).

TABLA III. Criterios diagnósticos del trastorno autista (ICD-10)

TABLA IV. Signos de alarma

TABLA V.
Cuestionario
CHAT

Sección A: preguntar al padre/madre

- ¿Disfruta su hijo al ser mecido, botar en sus rodillas, etc.? Sí / No
- ¿Se interesa su hijo por otros niños? (*) Sí / No
- ¿Le gusta a su hijo subirse a los sitios, como a lo alto de las escaleras? Sí / No
- ¿Disfruta su hijo jugando al cucú-tras/escondite? Sí / No
- ¿SIMULA alguna vez su hijo, por ejemplo, servir una taza de té usando una tetera y una taza de juguete, o simula otras cosas? (*) Sí / No
- ¿Utiliza alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para PEDIR algo? Sí / No
- ¿Usa alguna vez su hijo el dedo índice para señalar, para indicar INTERÉS por algo? (*) Sí / No
- ¿Sabe su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (p.ej. coches o bloques), y no sólo llevarlos a la boca, manosearlos o tirarlos? Sí / No
- ¿Alguna vez su hijo le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo? (*) Sí / No

Sección B: observador

- I. ¿Ha establecido el niño contacto ocular con ud. durante la observación? Sí / No
- II. Consiga la atención del niño, entonces señale un objeto interesante en la habitación y diga: "¡OH, mira! ¡hay un (nombre del juguete)!" Observe la cara del niño. ¿Mira el niño lo que ud. está señalando? Sí⁽¹⁾ / No
- III. Consiga la atención del niño, entonces dele una tetera y una taza de juguete y diga "¿puedes servir una taza de té?" (*) Sí⁽²⁾ / No
- IV. Diga al niño "¿dónde está la luz?". ¿Señala el niño con su dedo índice a la luz? (*) Sí⁽³⁾ / No
- V. ¿Sabe el niño construir una torre de bloques? Si es así, ¿cuántos? (número de bloques:). Sí / No

(*) Indica las preguntas críticas que son las más indicativas de la existencia de rasgos autistas.

(1) Para contestar SÍ en esta pregunta, asegúrese de que el niño no ha mirado sólo su mano, sino que realmente ha mirado el objeto que está ud. señalando.

(2) Si puede lograr un ejemplo de simulación en cualquier otro juego, puntúe SÍ en este ítem.

(3) Répítalo con "¿dónde está el osito?" o con cualquier otro objeto inalcanzable, si el niño no entiende la palabra "luz". Para registrar SÍ en este ítem, el niño debe haber mirado a su cara en torno al momento de señalar.

Es importante reseñar que, en las variantes menos graves del espectro autista, los instrumentos no van a detectar los problemas de forma tan clara ni a una edad tan temprana. La versión modificada del CHAT (M-CHAT) para niños mayores de dos años de edad y la escala australiana del síndrome de Asperger son más sensibles para los casos menos severos.

De forma paralela, y ante la sospecha de que existe un diagnóstico de autismo, se deben realizar desde Atención Primaria las primeras pruebas de despistaje orgánico. Estas van a tener como objetivo descartar patologías que presenten sintomatología similar. Las pruebas a realizar ante la sospecha diagnóstica de este trastorno son una audiometría y unos niveles de plomo, especialmente si el re-

traso en el desarrollo va acompañado de pica.

Por último, es importante realizar una historia familiar que recoja antecedentes de sintomatología similar aunque con distinto grado de severidad; ya que, la prevalencia en familiares es claramente mayor.

Nivel dos. Confirmación diagnóstica: screening a realizar por servicios especializados (Unidad de Salud Mental Infantil-Neuropediatría)

Una vez realizado el filtraje inicial y ante la sospecha de que existe un trastorno del espectro autista, el niño debe derivarse a un servicio especializado para que se realice una evaluación completa que confirme o descarte el diagnóstico. La confirmación diagnóstica debe reali-

zarse por profesionales con un conocimiento claro de estos trastornos y va a incluir una evaluación comprensiva que incluya los aspectos psiquiátricos, psicológicos y neurológicos de este trastorno. El recurso que va a centralizar las intervenciones y va a coordinar el proceso diagnóstico va a ser la Unidad de Salud Mental Infantil de referencia. Desde ésta, y como parte del proceso diagnóstico, se realizará la derivación a los servicios de neuropediatría para que se realice el despistaje orgánico.

Evaluación psiquiátrica

En la Unidad de Salud Mental Infantil, psiquiatras y psicólogos infantiles realizarán una evaluación clínica exhaustiva, que se basará fundamentalmente en la información de los padres y del colegio y en la observación directa. El examen del estado mental incluye la evaluación de las interacciones sociales, del juego, del lenguaje y de la función comunicativa. Las habilidades de juego deficitarias son esenciales en el autismo, independientemente de la capacidad intelectual. Un período adecuado de observación del juego del niño en la consulta es esencial para discriminar entre un uso de los juguetes simplemente manipulativo (golpearlos o chuparlos) o estereotipado (ponerlos en fila) y un apropiado juego representativo.

La utilización de escalas específicas a este nivel especializado deben de ser sólo un apoyo; ya que, la experiencia clínica es el elemento esencial para la confirmación diagnóstica. La escala de Evaluación del Autismo Infantil (CARS) está ampliamente reconocida y usada como un instrumento fiable para el diagnóstico del autismo. Consta de una entrevista estructurada más un instrumento de observación, y se puede utilizar a partir de los 24 meses de edad, y permite cuantificar la severidad del trastorno. Existen otros instrumentos ampliamente utilizados para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista, como el test de Detección de los Trastornos Generalizados del Desarrollo y la Entrevista para el Diagnóstico del Autismo-Revisada (ADI-R). Es importante evaluar si existe patología psiquiátrica asociada, ya que la comorbilidad en estos trastornos es muy alta.

Evaluación neuropsicológica

La evaluación neuropsicológica y conductual va a revelar déficits centrales de este trastorno como son, las dificultades de comprensión, interpretación y capacidad de abstracción. Esto va a contrastar con un perfil conservado o elevado en percepción, asociaciones concretas o tareas mecánicas.

Evaluación psicométrica

La capacidad intelectual del niño va a ser un factor pronóstico muy importante. Lo más habitual es que presenten un patrón muy característico a nivel intelectual, que incluye, entre otros: un cociente manipulativo mayor que el verbal y picos entre las subescalas, con bloques la que mejor puntúa y comprensión la más baja. El CI está por debajo de la normalidad en los niños con un trastorno del extremo más severo del espectro, y suele estar mantenido o incluso por encima de la media en los casos más leves. Independientemente de la presencia o no de un retraso mental, es característico en el niño autista un rendimiento por debajo a sus capacidades. Las pruebas psicométricas que se utilizan en este grupo de niños, son la estándares: WIPSI, WISC-R, BRUNET-LEZINE, BAYLEY, etc.

Evaluación neuropsiquiátrica

Como parte del proceso diagnóstico, es esencial realizar una derivación al Servicio de Neuropsiquiátrica. El objetivo de la evaluación neuropsiquiátrica es descartar la presencia de otras patologías neurológicas. La evaluación neuropsiquiátrica tiene como componente esencial la realización de una historia neurológica detallada y de una exploración neurológica. Además, se recomienda realizar una serie de pruebas orgánicas, aunque debido a la limitada información que aportan, la tendencia actual es a ser cada vez menos agresivos con estas intervenciones.

De la historia clínica, es relevante el preguntar por la historia familiar de trastornos similares y sobre los antecedentes perinatales; ya que, algunos estudios han detectado una tasa alta de estos problemas. En la exploración neurológica es frecuente encontrar alteraciones en la psicomotricidad gruesa, hipotonía, apraxia y estereotipias motoras, y hay que explorar

la posibilidad de que exista una esclerosis tuberosa (dada la alta incidencia de autismo en esta enfermedad), y la presencia de rasgos dismórficos. De las pruebas orgánicas, se recomienda el realizar pruebas genéticas (cariotipo y análisis de DNA para X-frágil), especialmente si existe retraso mental asociado o rasgos dismórficos; ya que, aunque no se conoce una alteración cromosómica, los estudios familiares confirman la importancia de la genética (aumento de 50 a 100 veces en familiares de primer grado). Es también necesaria la realización de pruebas metabólicas si existe la existencia de sintomatología neurológica asociada, aunque el porcentaje de enfermedades metabólicas en estos trastornos es muy bajo.

El EEG debe realizarse teniendo en cuenta el aumento de epilepsia en los niños con un trastorno del espectro autista (entre 15-20% de ellos). Aunque es práctica habitual el realizar pruebas de neuroimagen de forma rutinaria, la evidencia sobre el beneficio de éstas es muy limitada. La resonancia magnética funcional y el PET se encuentran en fase de investigación. Existe todavía menos evidencia para la evaluación de alergias, anomalías inmunológicas, nutricionales o neuroquímicas (Tabla VI).

Evaluación del funcionamiento personal y familiar

Es importante evaluar el funcionamiento académico y social, las conductas problemáticas y las áreas de habilidad específica y destrezas especiales. De forma paralela, hay que evaluar los recursos familiares y la manera de entender y afrontar las dificultades del niño y el apoyo que puedan necesitar.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial del autismo incluye la existencia de retraso mental no asociado con autismo, trastornos específicos del desarrollo (por ejemplo del lenguaje) y otras enfermedades psiquiátricas o neurológicas.

Los niños con retraso mental severo y profundo pueden exhibir varias características que, a menudo, se asocian con el autismo, como las dificultades para interactuar y las conductas estereotipadas. Los trastornos específicos del lenguaje pueden mimetizar el autismo y la clave para di-

- Historia clínica: antecedentes familiares y problemas perinatales
- Examen neurológico: rasgos dismórficos, psicomotricidad, tono, estereotipias y piel para descartar esclerosis tuberosa
- Pruebas complementarias:
Rutinarias: EEG y genética.
Si sospecha de patología asociada: neuroimagen y pruebas metabólicas

- Retraso mental severo o profundo
- Trastorno específico del lenguaje
- Trastorno de la vinculación
- Mutismo selectivo
- Fobia social
- Trastorno esquizoide de la personalidad (adolescente)
- Trastorno obsesivo-compulsivo
- Síndrome de Gilles de la Tourette

ferenciarlos está en las habilidades sociales. De la misma forma, el mutismo selectivo se confunde a veces con el autismo, aunque la capacidad para hablar del niño está conservada en algunas situaciones. El trastorno de la vinculación puede asemejarse a los trastornos del espectro autista, pero este trastorno tiende a normalizarse cuando se oferta una estabilidad emocional. En el adolescente, es importante diferenciar el trastorno del espectro autista de la fobia social y de los trastornos de personalidad (sobre todo el esquizoide). Por último, hay que descartar el trastorno obsesivo-compulsivo y el síndrome de Gilles de la Tourette que van a compartir con el trastorno del espectro autista las conductas repetitivas (Tabla VII).

Además del diagnóstico diferencial, es importante evaluar la posibilidad de que exista patología comórbida, ya que va a necesitar intervención propia y va a marcar en cierta manera el pronóstico. Hasta el 75% de los niños con trastornos del espectro autista tienen retraso mental comórbido. La epilepsia va a aparecer en un tercio de los niños o adolescentes con este trastorno. En lo que a trastornos psiquiátricos se refiere, los estudios detectan la presencia de trastornos emocionales o de conducta en uno de cada dos autistas. Son frecuentes también los problemas relacionados con el control de esfínteres, la alimentación o el sueño. También, aparecen de forma

TABLA VI.
Evaluación neuropsiquiátrica

TABLA VII.
Diagnóstico diferencial

TABLA VIII.
Trastornos
comórbidos

- Retraso mental
- Epilepsia
- Problemas emocionales y conductuales
- Encopresis
- Patrón restrictivo de comidas
- Alteraciones del sueño
- Déficit de atención
- Inquietud psicomotora

frecuente dificultades para centrar la atención e inquietud psicomotora (Tabla VIII).

BILIOGRAFÍA

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

- 1.** Slonims V, Baird G, Cass H. Diagnosis of autism. *BMJ* 2003; **327**: 488-93.
Revisa de forma adecuada los trastornos del espectro autista, centrando la mayor parte del texto en las distintas intervenciones diagnósticas a realizar por los distintos profesionales implicados.
- 2.* Barrett S, Prior M, Manjiviona J. Children on the borderlands of autism: differential characteristics in social, imaginative, communicative and repetitive behaviour domain. *Autism* 2004; **8** (1): 61-87.
Artículo dedicado a revisar la presentación clínica de los trastornos del espectro autista, y especialmente, de los casos menos severos, que con frecuencia son los más difíciles de diagnosticar para los profesionales.
- 3.*** Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of au-

tistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; **29**: 437-482.

Revisión completa del proceso diagnóstico de los trastornos del espectro autista, diferenciando claramente las actuaciones a realizar por los profesionales de Atención Primaria y las de los servicios especializados, y avalando con amplia bibliografía las recomendaciones que se realizan.

- 4.* Szatmari P. The classification of autism. Asperger syndrome and pervasive developmental disorder. *Can J Psychiatry* 2000; **45**: 731-8.
Clarifica la clasificación de los trastornos del espectro autista, revisando las características comunes de estos diagnósticos y las diferencias clínicas. Oferta una buena comparativa de las clasificaciones diagnósticas.
- 5.** Riviere A, Martos J. El tratamiento del autismo: nuevas perspectivas. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y la Asociación de Padres de Autistas; Madrid: IM-SERSO; 1998.
Este libro es de las pocas publicaciones realizadas en nuestro país que revisa de forma actual y completa los trastornos del espectro autista y recoge información sobre el proceso diagnóstico.
- 6.** Gadia C, Tuchman R, Rotta N. Autism and pervasive developmental disorders. *J Pediatr* 2004; **80**: 83-94.
Revisión actualizada de los trastornos del espectro autista con énfasis especial en los aspectos neurológicos de este trastorno y en el componente biológico de la etiología.
- 7.*** Martín Borreguero P. Síndrome de Asperger: excentricidad o discapacidad social; Madrid: Alianza; 2004.
Libro que aunque está dedicado a los casos menos severos de los trastornos del espectro autista, resulta muy útil para entender los trastornos

del espectro autista y se acompaña de material muy práctico y muy actualizado.

- 8.*** Charman T, Baird G. Practitioner review: diagnosis of autism in 2-3 years old old children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; **3**: 289-306.
Revisión de las intervenciones para poder realizar un diagnóstico precoz y revisa la importancia de que esto se haga de forma adecuada y basándose en la información relevante.
- 9.*** Dworkin PH. British and american recommendations for developmental monitoring: the role of surveillance. *Pediatrics* 1989; **84**: 1000-10.
Dedicado a revisar la importancia de *screening* en los primeros años, revisando las escalas más relevantes para ello y remarcando la importancia de los ítems relacionados con el desarrollo psicoemocional y con el posible desarrollo de un trastorno del espectro autista.
- 10.** Stone WL, Lee EB, Ashford L, Brissie J, Hepburn SL, Coonrod EE, Weiss BH. Can autism be diagnosed accurately in children under three years? *J Child Psychol Psychiatry* 1999; **40**: 219-26.
Revisa los ítems clínicos que están presentes en niños preescolares con trastornos del espectro autista y confirma que el diagnóstico puede realizarse de forma temprana si se evalúa de forma adecuada.
- 11.** Cox A, Klein K, Charman T, et al. The early diagnosis of autism spectrum disorders: use of the autism diagnostic interview-revised at 20 months and 42 months of age. *J Child Psychol Psychiatry* 1999; **40**: 705-18.
Revisa la utilidad de la entrevista diagnóstica en niños con sospecha diagnóstica de trastornos del espectro autista, validando así un instrumento ampliamente reconocido y utilizado en esta población infantil.

Caso clínico

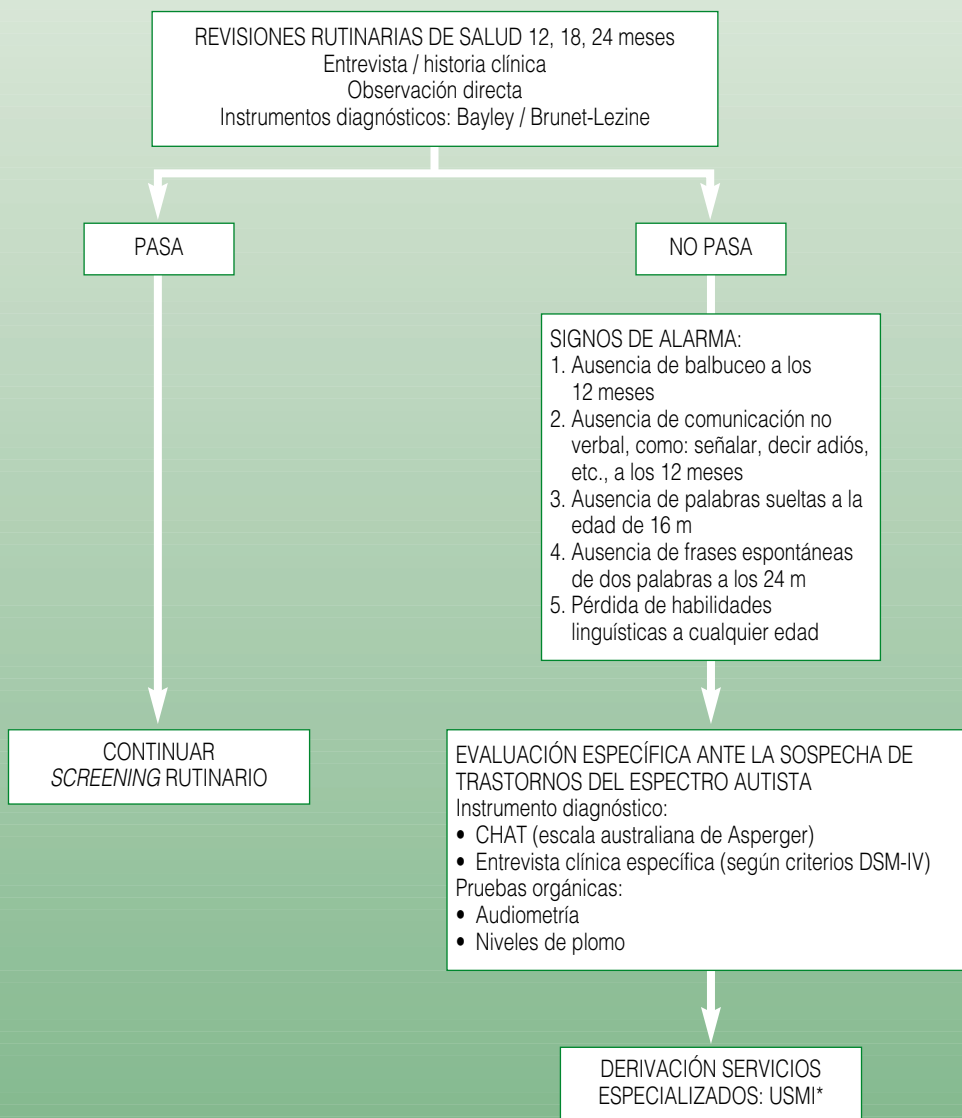
D. es un niño de tres años y medio que ha sido recientemente escolarizado. Los padres solicitan una cita con el pediatra de forma urgente, después de que la profesora les llamara para comunicarles que algo serio le pasa a D.; ya que, desde el inicio de curso, se ha pasado casi todo el tiempo aislado del grupo, sin mostrar interés hacia la profesora o los compañeros de clase. Las actividades de clase no le interesan, y su patrón de actividades se reduce a correr libremente por el patio alejando las manos, a dar vueltas en el suelo dentro de la clase y, en contadas oca-

siones, imita las conductas de algún otro niño de la clase. No tiene lenguaje espontáneo en el aula, aunque sí repite de forma indiscriminada palabras que utiliza la profesora u otros niños. Los padres de D. habían consultado al pediatra en varias ocasiones debido al retraso del habla, y a niveles altos de inquietud psicomotora, pero el mensaje hasta ahora era que no se preocuparan. No existe historia relevante de sufrimiento prenatal o perinatal, y los hitos motores del desarrollo han sido normales. Es descrito por sus padres como un bebé excesivamente bueno, que no reclamaba nunca la atención del adulto. No le han gustado nunca los juguetes que tenía en casa, y ha preferido siempre

entretenerse girando las ruedas de los coches, o alineando objetos. No es afectivo, y no busca de forma espontánea el contacto de sus padres, ni comparte el juego con ellos. Desde muy pequeño, ha sido muy sensible a los ruidos fuertes, que provocan en él un miedo desproporcionado. No presenta ningún problema de salud y no recibe ningún tratamiento médico. El único antecedente familiar positivo es un tío paterno que no habló hasta los tres años y es considerado por la familia como alguien solitario y con intereses peculiares. En la exploración física, no se detecta ningún hallazgo positivo y la analítica rutinaria realizada desde Atención Primaria no detecta ninguna alteración.

**ALGORITMO 1:
ACTUACIONES A
REALIZAR EN
ATENCIÓN
PRIMARIA ANTE
LA SOSPECHA
DE UN
TRASTORNO
DEL ESPECTRO
AUTISTA**

**ACTUACIONES A REALIZAR EN ATENCIÓN PRIMARIA
ANTE LA SOSPECHA DE UN TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**



*USMI: unidades de salud mental infantil.

**ALGORITMO 2:
ACTUACIONES
A REALIZAR
DESDE LOS
SERVICIOS DE
SALUD MENTAL
INFANTIL PARA
CONFIRMAR EL
DIAGNÓSTICO
DE TRASTORNO
DEL ESPECTRO
AUTISTA**

**ACTUACIONES A REALIZAR DESDE LOS SERVICIOS DE SALUD MENTAL INFANTIL
PARA CONFIRMAR EL DIAGNÓSTICO DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**

