

Detección temprana de signos de alarma en personas con TEA

Miguel Llorca Llinares.

Servicio de Psicomotricidad de la ULL

.....

Introducción

En nuestra experiencia, al trabajar con niños y niñas con peculiaridades asociadas a los trastornos del espectro autista, nos encontramos, en el momento de hacer la entrevista a las familias, que muchas de ellas hablan de que las dificultades en el desarrollo de su hijo/a empezaron a ser evidentes en torno al año y medio, percibían que su evolución se estancaba e incluso perdía habilidades adquiridas, fundamentalmente comunicativas. En otros muchos casos, al indagar en la evolución desde el nacimiento, nos cuentan que desde antes del año ya había algo en su hijo/a que no iba bien, con dificultades para interactuar con él. La mayoría señala que en los primeros meses sus hijos/as eran muy tranquilos, algunos ni siquiera demandaban comer, por lo que podemos pensar que no había mucho interés o respuesta a las interacciones de su entorno.

La constatación de que cuanto más tempranamente se intervenga más posibilidades existe de conseguir una evolución favorable, hace que requiera importancia la detección de los signos de alarma lo antes posible. Si se quiere mejorar su condición autista es necesario intervenir antes de los tres años para evitar que sus trastornos precoces se cronifiquen formando parte de su mundo interno (Larban, 2018). Por este motivo, en las dos últimas décadas, muchas de las investigaciones sobre este trastorno intentan averiguar cuáles pueden ser los biomarcadores o características conductuales que faciliten su detección temprana.

En relación a la detección, son los propios afectados los que manifiestan la tardanza en obtener un diagnóstico, muchos de ellos después de un largo periplo por diferentes profesionales. Sólo un pequeño porcentaje de niños son diagnosticados antes de los tres años y en muchos casos, es el profesional educativo el que detecta las dificultades al iniciarse a la escolaridad. En un estudio, citado por Klim et al. (2015),

de los registros de vigilancia del Center for Disease Control and Prevention de Estados Unidos (Wiggins et al., 2006), incluso a los niños que fueron objeto de una evaluación inicial por un posible TEA a una media de edad de 4 años no se les acabó diagnosticando dicho trastorno como mínimo hasta los 5 años en promedio.

Esta tardanza diagnóstica se contradice con la opinión expresada por las familias que manifiestan observar signos de alarma en el desarrollo de sus hijos desde edades más tempranas: el 30% de los padres de niños con TEA sospechó problemas de desarrollo antes del primer aniversario del niño; el 50%, a los 18 meses; y el 80%, a los 2 años (Chawarska et al, 2007; Wetherby et al., 2008). Pese a ello, la mediana de edad del diagnóstico en Estados Unidos sigue siendo 5,5 años (Shattuck et al., 2009). En investigaciones desarrolladas en la Comunidad Autónoma de Canarias se encontró que 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. 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 (Forteza et al., 2013). Estos autores concluyen que la mayoría de los padres de niños con TEA son conscientes de alteraciones en el desarrollo de sus hijos alrededor de los 18 meses e insisten en que la detección temprana mejora el pronóstico. Igualmente, Chakrabarti (2009), a partir de la utilización del ADI-R con padres de niños autistas, concluyeron que la edad media de los padres para reconocer algún problema fue 23,4 meses, el retraso de tiempo medio desde el primer reconocimiento del problema hasta la búsqueda de ayuda profesional fue de 4 meses y para el diagnóstico de 32 meses.

La investigación para la detección temprana de los TEA desde el ámbito psicoeducativo

Si bien es cierto que se ha avanzado mu-

cho en la investigación desde la medicina y la neurobiología, la realidad es que el diagnóstico de los TEA prioritariamente se realiza a través de las conductas desajustadas en el ámbito de la comunicación, la interacción social o por la presencia de conductas llamativas relacionadas con la inflexibilidad mental o comportamental.

Ciertamente, el mayor conocimiento del patrón conductual del autismo y el avance en los instrumentos de detección y diagnóstico, ha posibilitado que los TEA sean visibles en edades cada vez más tempranas (Hernández et al., 2005; Larban, 2012).

En nuestro país, desde la creación del Grupo de Estudio de TEA del Instituto de Salud Carlos III del Ministerio de Sanidad, se ha insistido en la importancia de la investigación en relación a la detección temprana de los TEA. Investigaciones como la de Maestro et al. (2005), a través del análisis de videos caseros, muestra que entre los seis meses y el año, en un porcentaje muy importante de casos (87%), se puede detectar y diagnosticar la evolución hacia un funcionamiento autista. Barbaro y Dissanayake (2013) se refieren también a la importancia de contar con marcadores de TEA en edades tempranas, centrándose su estudio en las edades de 12, 18 y 24 meses de edad.

En el ámbito internacional existen diferentes pruebas validadas para este proceso de detección: Checklist for Autism in Toddlers (CHAT; Baron-Cohen et al., 1992); Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT; Robins et al., 2001); Autism Spectrum Screening Questionnaire for Asperger and other high functioning autism conditions (ASSQ; Ehlers et al., 1999); o Childhood Asperger Syndrome Test (CAST; Scott et al., 2002) que plantean su aplicación a partir de los 18 meses, no teniendo la mayoría de ellas traducción, ni validación a nuestro contexto.

En España se recomienda el M-CHAT como elemento de cribado a partir de los 18 meses, y posterior derivación a una evaluación diagnóstica (Canal-Bedia et al., 2011, 2014). Para el diagnóstico definitivo de TEA, las pruebas específicas y más reconocidas son el ADOS y el ADI-R ofreciendo un algoritmo de diagnóstico para el autismo tal y como se describe en el CIM-10, el DSM IV-TR y el DSM-V. Aun así, existen determinadas características en el desarrollo

social, comunicativo y simbólico en los dos primeros años de vida de estos niños/as, que todavía no son suficientemente tenidas en cuenta por las familias e incluso, por los profesionales adscritos a la atención en la primera infancia (Ferre et al., 2008). Una definición concreta del desarrollo peculiar de las personas con TEA, con respecto a dichas características en esos primeros 24 meses de vida nos permitiría anticipar la posible presencia de dificultades asociadas al espectro antes de los 2 años; y, en determinados casos, adelantar el diagnóstico, que en la mayoría de las ocasiones es el punto de partida para la planificación de la intervención y la implementación de programas de atención temprana que estimulen aquellas funciones del desarrollo que se encuentren limitadas.

La estimulación temprana de niños con signos de riesgo ha demostrado que ayuda de manera significativa a disminuir la discapacidad asociada con el trastorno. La plasticidad neurológica en esas edades permite que, con la estimulación oportuna, los niños se enfrenten en el futuro con mejores herramientas personales al entorno social. A partir de los tres años, cuando el trastorno autista se interioriza, es más difícil el tratamiento, siendo además más costosos los tratamientos en todos los sentidos, y con resultados menos satisfactorios, cuanto mayor sea la edad de éste.

Una de las pocas investigaciones que hemos encontrado para la detección de signos de TEA antes de los 2 años, es el estudio de Veness et al. (2012), en el cual no encontraron diferencias a los 8 meses, sin embargo entre los 12 y 24 meses empezaron a encontrar diferencias entre los niños con posible TEA, sobre todo en su intención de comunicación; aunque el estudio cuenta con poca potencia estadística debido a la escasez de muestra. Bölte et al. (2013) insisten en la necesidad de realizar estudios longitudinales y en edades precoces para poder detectar el autismo, y argumentan que es posible diagnosticarlo antes de los 2 años, edad promedio en que se suele identificar el problema, perdiendo un gran tiempo de intervención y, por consiguiente, calidad de vida del niño.

Matson et al. (2011) observaron que el 76,2% de los padres de niños posteriormente diagnosticados de TEA, tiene dudas en relación al desarrollo de sus hijos a partir de edades muy tempranas y plantean que

muchos de los síntomas son observados desde el nacimiento. Argumentan que la piedra angular del tratamiento precoz es la detección temprana y el diagnóstico. Por tanto, se necesitan escalas que sean más específicas para los niños muy pequeños.

Teniendo en cuenta que la prueba más empleada como screening de TEA en nuestro país es el M-CHAT, que se aplica a los 18 meses, pero también de la evidencia de signos de alarma antes de esta edad, nos animamos a desarrollar el Proyecto de I+D+I (PS12013-45794-R) "Detección precoz de signos de alarma en el desarrollo de personas con TEA" que fue aprobado en la convocatoria de 2013 y finalizamos en el 2017. Uno de los objetivos que nos planteamos al realizar este proyecto era detectar la existencia de signos de alarma relevantes, en relación a los TEA, desde el nacimiento a los dos años de vida, incluso en aquellos niños que después de un desarrollo ajustado hasta los 18 meses, pierden competencias adquiridas. Tratamos de elaborar un cuestionario que permitiera un seguimiento longitudinal de las opiniones de la familia acerca del desarrollo de sus hijos y de la observación de los/as pediatras, ya que el M-Chat solo cuenta con una batería de preguntas a desarrollar a los dieciocho meses en función de la percepción de la familia en este momento. Sentimos que las familias necesitan tiempo para reflexionar y seguir con atención las preguntas que se les hacen sobre el desarrollo de sus hijos, ya que en ocasiones, el estado de primerizos y su disponibilidad a interactuar con sus hijos ocasiona que no sean ajustados en las respuestas que ofrecen en una entrevista puntual, no identificando señales de alerta.

Desarrollo de la investigación

Con la finalidad de conseguir el objetivo que nos proponíamos en la investigación, desarrollamos un instrumento consistente en diversos protocolos de observación, en función de la edad del niño/a y que denominamos "Cuestionario para la detección precoz de signos de alarma en el desarrollo de personas con trastornos del espectro autista" (TF-234-16). Estos protocolos son aplicados por los pediatras de atención primaria en las visitas rutinarias de los niños de 0 a 24 meses.

El instrumento citado consta de siete protocolos, uno para cada una de las siguientes

edades:

- T0: Protocolo para niños/as de 0-4 meses: 8 ítems
- T1: Protocolo para niños/as de 4-6 meses: 12 ítems
- T2: Protocolo para niños/as de 6-9 meses: 13 ítems
- T3: Protocolo para niños/as de 9-12 meses: 18 ítems
- T4: Protocolo para niños/as de 12-15 meses: 15 ítems
- T5: Protocolo para niños/as de 15-18 meses: 15 ítems
- T6: Protocolo para niños/as de 18-24 meses: 28 ítems

Cada uno de los protocolos de evaluación se divide en cinco áreas de observación, vinculadas a las áreas de desarrollo en las cuales los niños con TEA muestran dificultades. Cada área incluye un conjunto de ítems, en función de las características propias del periodo evolutivo del niño/a. Para determinar la idoneidad de los ítems redactados, se siguió el método Delphi (Varela-Ruiz, Díaz-Bravo, García-Durán, 2012). Considerando los resultados obtenidos, se eliminaron algunos ítems y se modificaron otros, lo que dio lugar a un total de 109 ítems. Se repitió nuevamente el procedimiento que confirmó la adecuación por unanimidad de estos ítems. Las áreas de observación son las siguientes: Comunicación, Interacción social, Simbolismo, Conducta, Sensorial motora.

Cada ítem conlleva una pequeña explicación de la conducta a observar y a continuación se hace explícita la condición para marcar el expresado ítem.

Teniendo en cuenta la incidencia actual del TEA (1/ 150; en Larban, 2012), se necesitaba un tamaño de muestra considerable para poder extrapolar los resultados a la población objeto de estudio. Este ha sido el principal escollo del proyecto.

Dada la presión asistencial a la que están sometidos los/as pediatras de los centros de Atención Primaria, ha sido muy complicado conseguir la participación de los mismos. Por otra parte también ha sido complicado hacer el seguimiento de los menores participantes en el proyecto, bien sea por no acudir a la cita de revisión correspondiente o por dificultades del profesional sanitario (bajas laborales o abandono del proyecto).

Todo esto da como resultado un número insuficiente de casos que nos permita validar el instrumento desarrollado con adecuadas propiedades psicométricas. Sin embargo, el análisis de los cuestionarios aplicados sí nos permite confirmar la existencia de signos de alarma relevantes a partir de los 12 meses, así como evaluar la incidencia de los TEA en las provincias de Santa Cruz de Tenerife y Tarragona.

Sujetos del estudio

El cuestionario se aplicó a los niños y niñas de 0 a 2 años que pasaban sus revisiones médicas en las consultas de los/as pediatras de atención primaria que participaban en el proyecto, de la provincia de Santa Cruz de Tenerife y de Tarragona, una vez aprobado el protocolo de la investigación y la participación de los pediatras por parte de los comités éticos de cada organismo público.

El total de niños/as a los que se les ha aplicado los cuestionarios es de 2.381 (1.757 en la provincia de Santa Cruz de Tenerife y 624 en Tarragona).

Análisis de los cuestionarios y resultados

El análisis de los datos de los Centros, nos facilita información sobre el número de casos que presentan algún signo de alarma en el periodo de 0 a 2 años, lo que nos permite detectar dificultades en el desarrollo, al margen de que finalmente se confirme el diagnóstico de TEA, y facilita estar alerta sobre la necesidad de implementar programas de Atención Temprana. Esto viene a confirmar la validez de los programas de cribado para detectar a niños con TEA, además de ser provechoso para identificar retrasos evolutivos así como otros trastornos del neurodesarrollo en general (Canal et al., 2013; Charman y Gotham, 2013; García-Primo et. al, 2015).

Total de niños/as a los que se les ha aplicado los cuestionarios: 2381 (1757 provincia de Santa Cruz de Tenerife y 624 Tarragona).

Total de niños/as con algún signo de alarma: 482 (323 provincia de Santa Cruz de Tenerife y 159 Tarragona).

Total de niños/as diagnosticados con TEA: 24 (17 provincia de Santa Cruz de Tenerife

y 7 Tarragona).

Prevalencia: 1/99

Conclusiones

- No hemos encontrado ningún signo de alarma antes de los nueve meses.
- La ausencia del gesto de señalar a los 12 meses es un signo de alarma presente en todos los niños evaluados, coincidiendo con otras investigaciones (Millá y Mulas, 2009; Barbaro y Dissanayake, 2012).
- La ausencia de lenguaje es el signo de alarma más evidente a partir de los 15 meses, cuando según el Inventario de Desarrollo Atención Temprana (IDAT), los niños ya deberían utilizar entre siete y diez palabras reales.
- Coincidimos con Barbaro y Dissanayake (2012) en que además de la ausencia de lenguaje, los principales indicadores de alarma son las dificultades de contacto visual y la ausencia de la conducta de señalar, en todas las edades, unido a los déficits de expresión desde los 18 meses, en combinación con la ausencia de juego simbólico a los 24 meses.
- Llama la atención las dificultades en el desarrollo motor y el retraso en la adquisición de la marcha.
- A medida que aumenta la edad, también aumenta la presencia de signos de alarma.

Bibliografía

- Barbaro, J. y Dissanayake, Ch. (2012). Indicadores de detección temprana de los trastornos del espectro del autismo en bebés y niños pequeños. *Autism*, 17(1), 64-68.
- Barbaro, J. y Dissanayake, Ch. (2013). Early markers of autism spectrum disorders in infants and toddlers prospectively identified in the Social Attention and Communication Study. *Autism*, 17(1), 64-86.
- Baron-Cohen, S., Allen, J., y Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *The British Journal of Psychiatry*, 161(6), 839-843.
- Bölte, S., Falck-Ytter, M.T., Charman, T., Roeyers, H., y Elsabbagh, M. (2013). Infants at risk for autism: a European perspective on current status, challenges and opportunities. *European child & adolescent psychiatry*, 22(6), 341-348.
- Canal-Bedia, R., García-Primo, P., Martín-Cil-

- leros, M.V., Santos-Borbujo, J., Guisuraga-Fernández, Z., Herráez-García, L., Posada-de la Paz, M. (2011). Modified checklist for autism in toddlers: Cross-cultural adaptation and validation in Spain. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(10), 1342-1351.
- Canal-Bedia, R., García-Primo, P., Martín-Cilleros, M.V., Guisuraga-Fernández, Z., Herráez-García, M., Guerra, I., ... Posada-de la Paz, M. (2013). Diagnóstico precoz y sistemas de cribado en los trastornos del espectro autista. En F. Alcantud (Ed.), *Trastornos del espectro autista. Detección, diagnóstico e intervención temprana* (pp. 61-94). Madrid: Pirámide.
 - Charman, T. y Gotham, K. (2013). Measurement Issues: Screening and diagnostic instruments for autism spectrum disorders. *Child and Adolescent Mental Health*, 18(1), 52-63.
 - García-Primo, P., Posada-de la Paz, M., Martín-Cilleros, M.V., Santos, J., Bueno, G., y Canal-Bedia, R. (2015). La detección e intervención tempranas en menores con trastorno del espectro autista. *Diglo Cero*, 46(2), 31-55.
 - Chawarska K., Paul R., Klin A., Hannigen S., Dichtel LE, Volkmar F. (2007). Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 62-72.
 - Ehlers, S., Gillberg, C., y Wing, L. (1999). A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(2), 129-141.
 - Ferre, F., Palanca, I., y Crespo, D. (2008). *Guía de diagnóstico y tratamiento de los trastornos del espectro autista*. Madrid: Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, COGESIN, S.L.U.
 - Millá, M.G. y Mulas, F. (2009): Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. *Revista de Neurología*, 48(2), S47-S52.
 - Fortea, M.S., Escandell, M.O., y Castro, J.J. (2013). Prevalencia estimada de los TEA en las Islas Canarias. *Anales de Pediatría*, 79(6), 352-359.
 - Hernández, J.M., Artigas-Pallarés, J., Martos-Pérez, J., Palacios-Antón, S., Fuentes-Biggi, J., Belinchón-Carmona, M., ... Posada-De la Paz, M. (2005). *Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista*. Revista de Neurología, 41(4), 237-45.
 - Larban, J. (2012). *Vivir con el autismo, una experiencia relacional*. Barcelona: Octaedro.
 - Larban, J. (2018). Autismo y osicosomática en el bebé. *Revista Eipea*, 4, 13-18
 - Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M.C., Pecini, C., Cesari, A., Paziente, A., ... Palacio-Espasa, F. (2005). How young children treat objects and people: an empirical study of the first year of life in autism. *Child Psychiatry and Human Development*, 35(4), 383-396.
 - Robins, D.L., Fein, D., Barton, M.L., Green, J.A. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 31(2), 131-144.
 - Scott et al. (2002). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) Preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism*, 6(1), 9-31.
 - Shattuck, P.T., Durkin, M., Maenner, M., Newschaffer, C., Mandell, D.S., Wiggins, L., Cunniff, C. (2009). Timing of identification among children with an autism spectrum disorder: findings from a population-based surveillance study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48(5), 474-83.
 - Veness, C., Prior, M., Bavin, E., Eadie, P., Cini, E., y Reilly, S. (2012). Early indicators of autism spectrum disorders at 12 and 24 months of age: A prospective, longitudinal comparative study. *Autism*, 16(2), 163-77.
 - Wetherby, A.M., Brosnan-Maddox, S., Peace, V., y Newton, L. (2008). Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism*, 12, 487-511.
 - Wiggins, L.D., Baio, J., y Rice, C. (2006). Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a population based sample. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 27(2), S79-87.