

Caso clínico

TEMA 9

Los trastornos del espectro autista

A. Hervás Zúñiga, N. Maraver García, M. Salgado Peña, L. Sánchez Santos

Presentación del caso

Motivo de la consulta

La familia de Pablo acude a su pediatra con su hijo, de 2 años y 11 meses de edad, porque están preocupados por aspectos en su desarrollo.

Anamnesis

Los padres explican que el desarrollo de Pablo fue aparentemente normal hasta los 12-13 meses de edad: miraba, reía, gateo a los 9 meses, jugaban a esconderse, etc. A partir de esa edad empezó la preocupación de los padres porque disminuyó el contacto ocular de su hijo, no decía «papá» ni «mamá», se mostraba más serio, dejó de comer algunos alimentos sólidos, etc. Desde hace aproximadamente medio año aletea cuando algo le gusta mucho (puntualmente). Comenzó la bipedestación a los 14 meses. Actualmente no habla (sólo emite sonidos vocálicos o cadenas de sílabas), no tiene adquirido el control de esfínteres, es cariñoso con sus familiares, pero no busca a los otros niños para relacionarse con ellos en la guardería, no señala, va a buscar a los padres para pedir ayuda si él solo no puede (les estira del brazo o levanta sus brazos para que lo cojan), come alimentos triturados (rechaza los alimentos sólidos que antes comía) y todavía mama para dormirse o cuando está enfermo (lo ayuda a relajarse). Los padres refieren que no reacciona al dolor cuando se cae y que se altera con los chillidos y lloros de otros niños. Si los padres no lo interrumpen, puede pasarse mucho tiempo realizando la misma acción (es muy repetitivo). Juega muy poco de manera funcional, y utiliza los juguetes para golpearlos continuamente contra el suelo o la mesa. Le gustan los objetos redondos y reacciona con intensas rabietas si se los quitan de las manos. Los padres refieren que cuando le cambian de rutinas reacciona también con protesta o rabietas.

El curso pasado empezó P-2 en una escuela ordinaria, con una adaptación lenta y altibajos a lo largo del curso. Sólo quería ir al patio y allí corría arriba y abajo.

Es hijo único, y los padres inicialmente no refieren ningún antecedente de importancia en la familia, aunque comentan que el abuelo paterno tiene un carácter «especial», nunca ha tenido amigos, es inflexible con las otras personas y no soporta el

bullicio y el ruido. Una prima de la madre explicaba que había presentado un retraso en el lenguaje (recuerda que comenzó a hablar bien después de los 5 años), y la madre ha escuchado que a otro primo materno le han diagnosticado un trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y toma medicación.

Pablo no ha tenido antecedentes médicos de relevancia.

En el material complementario del caso (véase pág. 509) puede leer las exploraciones realizadas por el equipo de pediatría y especialista en TEA. Por favor, léalo antes de contestar a las preguntas.

1. En el caso de Pablo, ¿qué síntomas descritos por los padres se relacionan con los síntomas nucleares del TEA?

- A. Hiperactividad.
- B. Retraso en el inicio del lenguaje.
- C. No presenta respuesta al dolor.
- D. Falta de control de esfínteres.

2. Los resultados en el cuestionario CSBS-DP que denoten preocupación pueden indicar:

- A. Signos precoces de TEA.
- B. Signos precoces de trastornos del lenguaje.
- C. Problemas de audición.
- D. Todas las respuestas son correctas.

3. Respecto al cuestionario de cribado M-CHAT-R/F para el TEA:

- A. Siempre tiene que combinarse el M-CHAT-R con la entrevista de seguimiento M-CHAT-R/F.
- B. Sólo se combina el M-CHAT-R con preguntas de seguimiento por parte del profesional (M-CHAT-R/F) cuando la puntuación resultante es entre 3 y 7.
- C. Nunca se combina el M-CHAT-R con una entrevista de seguimiento.
- D. Se considera anormal un resultado del M-CHAT-R <3 .

4. Respecto al tratamiento del TEA:

- A. Debe intervenir cuando se tenga un diagnóstico adecuado de TEA.
- B. La intervención debería separarse del diagnóstico de TEA y realizarse cuando se observen alteraciones importantes del desarrollo.
- C. La intervención en el TEA es igualmente efectiva a cualquier edad que se comience.
- D. La intervención en el TEA no necesita estructura.

Caso clínico (continuación)

T E M A 9

Los trastornos del espectro autista

A. Hervás Zúñiga, N. Maraver García, M. Salgado Peña, L. Sánchez Santos

Exploraciones de cribado realizadas por el pediatra

El pediatra sospecha la presencia de alteraciones en el desarrollo sociocomunicativo y posible sintomatología de un trastorno del espectro autista (TEA). Utiliza instrumentos de cribado, como el Cuestionario del Bebé y Niño Pequeño (CSBS-DP), para evaluar competencias sociocomunicativas, y el Cuestionario de Verificación para el Autismo en Niños Pequeños (M-CHAT) como instrumento de cribado de TEA, y realiza exploraciones médicas complementarias.

CSBS-DP

La escala CSBS-DP valora 7 predictores del lenguaje: emoción y uso del contacto ocular, uso de la comunicación, uso de gestos, uso de sonidos, uso de palabras, comprensión y uso de objetos en el juego. Permite evaluar las competencias sociocomunicativas entre los 6 meses y los 2 años y medio de edad en niños, y entre los 6 meses y los 6 años de edad cronológica, así como detectar una posible sintomatología correspondiente al TEA y otros problemas del desarrollo sociocomunicativo.

En el caso de Pablo, la puntuación en la escala CSBS-DP resulta preocupante en todas las áreas de comunicación, lenguaje, simbolización y total, tal como se refleja en la tabla siguiente:

	Puntuación	Índice de preocupación
Subtotal comunicación Emociones y mirada, comunicación y gestos	7	0-18: preocupante
Subtotal lenguaje expresivo Sonidos y palabras	5	0-8: preocupante
Subtotal simbolización Comprensión y uso de objetos en el juego	3	0-12: preocupante
Total	15	0-41: preocupante

M-CHAT

El M-CHAT, en su versión revisada y con seguimiento (M-CHAT-R/F), es un cuestionario combinado con preguntas de seguimiento para detectar alteraciones del desarrollo dentro del TEA, válido para niños de entre 16 y 30 meses de edad, que consta de 2 etapas. En un primer estadio, los padres deben completar un total de 20 preguntas dicotómicas (sí/no). Las preguntas 2, 5 y 12 «sí» indican riesgo, y las otras preguntas «no» indican riesgo. En una segunda fase, el profesional pregunta sobre los ítems del cuestionario que el niño ha fallado. Se suman con una puntuación total y se categoriza el M-CHAT-R. Se considera un resultado positivo si la puntuación total es de ≥ 3 , o da positivo para más de 2 ítems considerados críticos. Una puntuación del M-CHAT-R entre 8 y 20 se considera de alto riesgo, por lo que se puede prescindir de las preguntas de seguimiento y derivar al paciente directamente al especialista. Si la puntuación del M-CHAT-R es < 3 , se considera de bajo riesgo y el pediatra se encargará de supervisar el seguimiento del paciente. Una puntuación de entre 3 y 7 se considera de riesgo medio y se combina con las preguntas de seguimiento. Si el resultado del M-CHAT-R/F sigue siendo ≥ 2 , se considera que el cribado es positivo y hay que derivar al paciente al equipo especializado en neurodesarrollo para su evaluación y tratamiento.

En el caso de Pablo, ha fallado 13 ítems, de los cuales 5 son críticos, por lo que se aconseja derivarlo directamente a especialistas en el desarrollo para su evaluación y tratamiento.

Pruebas médicas complementarias

- Crecimiento dentro de los percentiles normales.
- Analítica y bioquímicas básicas dentro de la normalidad. Ferrocínética normal.
- Audiometría con resultados dentro de la normalidad.
- Potenciales evocados con resultados dentro de la normalidad. Hipermetropía fisiológica.

Se considera que, por la historia clínica del niño, los resultados del cribado CSBS-DP, con preocupación en todas las áreas, y el alto número de fallos en los ítems del M-CHAT-R, hay que derivarlo al equipo multidisciplinario especializado en neurodesarrollo de la zona para su evaluación y tratamiento.

Exploración psicológica-evolutiva-médica por parte del equipo multidisciplinario local

El equipo multidisciplinario especializado en neurodesarrollo de la zona realizó la exploración del menor, en la que le sometieron a las siguientes pruebas:

- Inventario de desarrollo de Battelle.
- Escala Adaptativa de Vineland.
- Cuestionarios ASEBA (CBCL/TRF 1.5-5).
- Cuestionario de Evaluación Conductual de la Función Ejecutiva (BRIEF-P).
- Entrevista para el Diagnóstico de TEA revisada (ADIR-R).
- Autism Diagnostic Observational Schedule (Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo), segunda edición (ADOS-2).
- Estudios médicos-genéticos complementarios.

Inventario de desarrollo de Battelle

El inventario de desarrollo de Battelle es un instrumento de evaluación que permite apreciar las habilidades en el desarrollo del niño y su progreso en 5 áreas diferentes:

1. Personal/social: capacidades y características que permiten al niño establecer interacciones sociales significativas.
2. Adaptativa: capacidad del niño para utilizar la información y las habilidades evaluadas en otras áreas con el fin de ser más autónomo e independiente, además de ser capaz de prestar atención a estímulos específicos durante periodos más largos y asumir responsabilidades personales en sus acciones cada vez más apropiadas.
3. Motora: capacidad del niño para usar y controlar su cuerpo (desarrollo motor grueso y fino).
4. De comunicación: evalúa la recepción y expresión de información, pensamientos e ideas por medios verbales y no verbales.
5. Cognitiva: habilidades y capacidades de tipo conceptual.

Además, proporciona información sobre los puntos fuertes y débiles en estas áreas del desarrollo con el fin de facilitar la elaboración de programas de intervención individualizados.

Área personal/social

Subáreas	Centil	T	Edad equivalente
Interacción con el adulto	1	27	
Expresión de sentimientos/afecto	1	27	
Autoconcepto	1	27	
Interacción con los compañeros	1	27	
Colaboración	1	27	
Rol social	1	27	
Total personal/social	1	27	

Área adaptativa

Subáreas	Centil	T	Edad equivalente
Atención	1	27	
Comida	1	27	
Vestido	1	27	
Responsabilidad personal	8	36	
Aseo	1	27	
Total adaptativa	1	27	7 meses

Área motora

Subáreas	Centil	T	Edad equivalente
Coordinación corporal	1	27	
Locomoción	1	27	
Puntuación motora gruesa	1	27	18 meses
Motricidad fina	1	27	
Motricidad perceptiva	1	27	
Puntuación motora fina	1	27	2 meses
Total motora	1	27	12 meses

Área de comunicación

Subáreas	Centil	T	Edad equivalente
Receptiva	1	27	9-11 meses
Expresiva	1	27	6 meses
Total comunicación	1	27	7 meses

Área cognitiva

Subáreas	Centil	T	Edad equivalente
Discriminación perceptiva	1	27	
Memoria	1	27	
Razonamiento y habilidades escolares	1	27	
Desarrollo conceptual	1	27	
Total cognitiva	1	27	5 meses

Puntuación total

Centil	T	Edad equivalente
1	27	9 meses

La puntuación global (centil 1; puntuación típica [T]= 27) está por debajo del nivel esperado en todas las áreas del desarrollo.

Escala adaptativa de Vineland

La entrevista estructurada de Vineland se administra para establecer el nivel adaptativo de Pablo en las áreas de comunicación, hábitos de autonomía, habilidades sociales y habilidades motoras. La escala proporciona un esquema del desarrollo normal que puede usarse repetidamente para la medición o la valoración de los cambios durante el crecimiento o el tratamiento del niño, además de una pauta para comprobar hasta qué punto el sujeto está limitado en su desarrollo social por restricciones ambientales, falta de oportunidad ambiental, sobreprotección de los padres u otras circunstancias. Los ítems de la escala están ordenados por dificultad creciente y representan una maduración progresiva. A continuación se muestran los resultados obtenidos:

Área de comunicación

Subárea	PD	Nivel de adaptación	Edad equivalente	Puntuación estándar
Receptivo	11	Bajo	11 meses	
Expresivo	2	Bajo	1 mes	
Escrito	0	Adecuado	<3 años y 6 meses	
Total	13		9 meses	

Área de hábitos de autonomía

Subárea	PD	Nivel de adaptación	Edad equivalente	Puntuación estándar
Personal	12	Bajo	10 meses	
Doméstico	0	Bajo	1 año y 4 meses	
Comunidad	0	Bajo	5 meses	
Total	12		1 año	

Área de habilidades sociales

Subárea	PD	Nivel de adaptación	Edad equivalente	Puntuación estándar
Relación interpersonal	12	Bajo	5 meses	
Juego en tiempo libre	0	Bajo	1 mes	
Imitación de habilidades	0	Bajo	11 meses	
Total	12		3 meses	95

Área de habilidades motoras

Subárea	PD	Nivel de adaptación	Edad equivalente	Puntuación estándar
Motricidad gruesa	15	Bajo	1 año y 3 meses	
Motricidad fina	2	Bajo	4 meses	
Total	17		10 meses	126

Los resultados de Pablo dan una suma de las áreas (puntuación estandarizada) de 54. Respecto a la conducta adaptativa compuesta, la puntuación estándar fue ≤ 20 (percentil $< 0,1$) y el nivel de adaptación equivalente, bajo.

Cuestionarios Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA) para padres (CBCL) y profesores (TRF 1.5-5)

El CBCL/TRF 1.5-5 (Child Behavior Checklist) es una escala que ofrece unos resultados englobados en 7 dimensiones (emocionalidad reactiva, quejas somáticas, ansiedad y depresión, aislamiento, problemas de sueño, inatención y conducta agresiva), que a la vez se engloban en 2 supradimensiones (internalización y externalización de problemas), así como una puntuación total.

Cuestionarios	Escalas que presentan una puntuación límite	Escalas que presentan una puntuación significativa
CBCL-padres	Emocionalmente reactivo (T Score= 65, percentil 93) Internalización de problemas (T Score= 63, percentil 90)	Aislamiento (T Score= 79, percentil > 97)
TRF-guardería	—	Emocionalmente reactivo (T Score= 74, percentil < 97) Aislamiento (T Score= 96, percentil < 97) Inatención (T Score= 76, percentil < 97) Internalización de problemas (T Score= 80, percentil < 97)

Los resultados de Pablo en el cuestionario de cribado para problemas de alteraciones en el desarrollo en diferentes áreas tuvieron una puntuación significativa en «aislamiento» en el CBCL-padres, y también en «emocionalmente reactivo», «aislamiento» e «internalización de problemas» en el TRF completado por los profesionales de la guardería (*kindergarden*).

Escala de Comportamiento de las Funciones Ejecutivas (BRIEF-P)

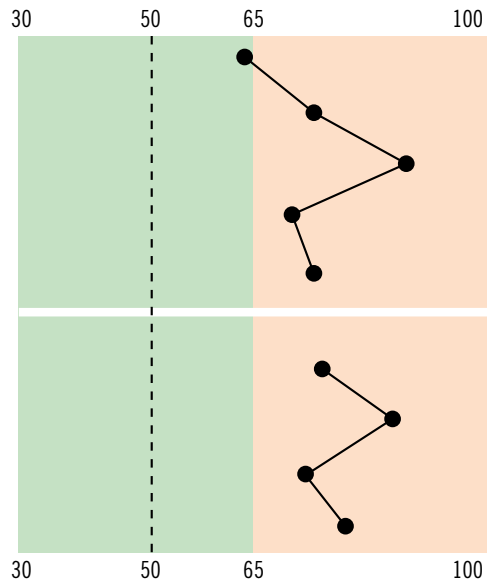
La versión infantil de la BRIEF-P permite evaluar los aspectos más cotidianos, conductuales y observables de las funciones ejecutivas en niños de 2 a 5 años, tanto en el entorno escolar como en el familiar. Consta de 5 escalas clínicas (inhibición, flexibilidad, control emocional, memoria de trabajo, planificación/organización) agrupadas en 3 índices (índice de autocontrol inhibitorio, índice de flexibilidad e índice de metacognición emergente) que, a la vez, se agrupan en una escala o índice global (IGE). Las puntuaciones típicas tienen una media de 50 y una desviación estándar de 10. Por tanto, consideraremos significativas unas puntuaciones ≥ 65 .

BRIEF-Escuela

Escalas de validez	PD	Nivel
Inc Inconsistencia	7	Normal, la persona parece haber respondido de forma consistente a la prueba
Neg Negatividad	5	Precaución, cierto nivel de negatividad en las respuestas

Escalas clínicas	PD	T
Inh Inhibición	34	64
Fle Flexibilidad	22	74
Cem Control emocional	30	88
Mtr Memoria de trabajo	39	71
Por Planificación y organización	34	74

Índices	PD	T
IAI Índice de autocontrol inhibitorio	64	76
IFL Índice de flexibilidad	52	86
IME Índice de metacognición emergente	63	73
IGE Índice global de función ejecutiva	149	79



En el caso de Pablo, la BRIEF completada por los profesionales de la guardería, excepto en el área de inhibición, que da una puntuación límite, resulta alterada en todas las áreas de la función ejecutiva.

Entrevista diagnóstica ADI-R

La ADI-R es una entrevista semiestructurada que se efectúa al progenitor y que permite obtener una evaluación profunda en la que se exploran las 3 grandes áreas nucleares de dificultad del TEA (lenguaje/comunicación, interacciones sociales recíprocas y conductas e intereses restringidos, repetitivos y estereotipados) definidas en el DSM-5. La información recogida se codifica y se traslada a unos sencillos y útiles algoritmos que orientan el diagnóstico y la evaluación de la situación actual del sujeto.

Área	Puntuación	Observación
A. Interacción social recíproca	20/10	Significativo
B. Comunicación	14/7	Significativo
C. Conducta restringida, repetitiva y/o estereotipada	7/3	Significativo
D. Alteraciones en el desarrollo	5/1	Significativo

En el caso de Pablo, los resultados de la ADI-R indican una alteración significativa en las 4 subescalas del algoritmo, que muestra una alta sensibilidad y especificidad para el diagnóstico clínico de TEA.

Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo-2 (ADOS-2)

La ADOS-2 es un instrumento de observación semiestructurado que incluye diversas actividades que el entrevistador va presentando al sujeto con la finalidad de valorar aspectos de su comunicación, lenguaje, interacción social recíproca, comprensión socioemocional, imaginación, y presencia de intereses y/o conductas repetitivas o estereotipadas u otras conductas anómalas. Es válido para niños mayores de 12 meses y todas las etapas posteriores, incluida la edad adulta. La prueba consta de 5 módulos que se ajustan a la capacidad de lenguaje y edad cronológica del sujeto. Se utilizan algoritmos diagnósticos simples de completar, con puntos de cohorte para autismo o espectro autista.

Las puntuaciones pueden ser: 0 (suele expresar que no hay alteración), 1 (ligera alteración que no es tan interferente y anómala como la puntuación 2) o 2 (alteración clara del comportamiento que se valora). A Pablo se le administró el módulo 1.

Puntuación total global (AS + CRR)= 20 (6/10). Puntuación total global mayor o igual que el punto de corte de autismo (pocas palabras o ninguna: total global >16).

La puntuación en el algoritmo del ADOS-2, módulo 1, de Pablo está por encima del punto de cohorte para el autismo, por lo que muestra una alta sensibilidad y especificidad para el TEA.

Algoritmo diagnóstico ADOS-2, módulo 1

Afectación social (AS)	
Comunicación	
A2. Frecuencia de la vocalización espontánea dirigida a otros	2
A7. Señalar	2
A8. Gestos	2
Interacción social recíproca	
B1. Contacto visual inusual	0
B3. Expresiones faciales dirigidas a otros	1
B4. Integración de la mirada y otras conductas durante las iniciaciones sociales	1
B5. Disfrute compartido durante la interacción	1
B9. Mostrar	2
B10. Iniciación espontánea de atención conjunta	1
B11. Respuesta a la atención conjunta	1
B12. Características de las iniciaciones sociales	1
Total afectación social= 14	
Comportamiento restringido y repetitivo (CRR)	
A3. Entonación de las vocalizaciones o verbalizaciones	0
A5. Uso estereotipado o idiosincrásico de palabras o frases	0
D1. Interés sensorial inusual en los materiales de juego o las personas	2
D2. Manierismos de manos y dedos y otros manierismos complejos	2
D4. Intereses inusualmente repetitivos o comportamientos estereotipados	2
Total comportamiento restringido y repetitivo= 6	

Exploraciones genéticas

Se complementaron las exploraciones médicas realizadas por el pediatra con un estudio genético, que incluía un microarray genético y un estudio del frágil X, con resultados dentro de la normalidad.

Conclusiones diagnósticas

Se concluye que, por la historia de su desarrollo, la exploración realizada y las observaciones durante la entrevista, Pablo presenta una sintomatología dentro de los TEA (299.00), según los criterios diagnósticos del DSM-5:

- Requiere soporte significativo (nivel de severidad 2) en los déficits de comunicación social.
- Requiere soporte significativo (nivel de severidad 2) en las conductas repetitivas.
- No es probable, dada la evaluación y la observación realizadas que Pablo presente una discapacidad intelectual asociada, pero sí dificultades adaptativas severas.
- Retraso en la adquisición del lenguaje. Trastorno del lenguaje asociado.
- Presenta dificultades atencionales, de flexibilidad cognitiva y de inhibición cognitiva. Hay que observar si estas alteraciones evolutivas se mantienen en el futuro y se consolida una comorbilidad con un posible TDAH.
- Sin comorbilidad médica.
- Sin regresión clara en su desarrollo.
- Sin catatonía.

Recomendaciones terapéuticas generales

1. Establecer un programa de tratamiento para los problemas evolutivos que presenta Pablo, con base naturalista, es decir, trabajando en entornos naturales, formando a los padres y profesionales de la guardería en cómo seguir la iniciativa de Pablo, y propiciando un estado de ánimo positivo que favorezca su motivación social y comunicativa. Se establecerán un número concreto de objetivos, especificando los pasos para conseguirlos, generalizando la intervención en todos los contextos en los que vive el niño y realizando una evaluación de los objetivos logrados a través de registros continuados. En todo este proceso es esencial la formación de los padres en TEA, la aceptación del diagnóstico y ofrecer las ayudas necesarias de todo tipo, incluidos los beneficios económicos a los que tiene derecho Pablo.
2. Anticipar a Pablo con imágenes las actividades que se le van a presentar, así como los lugares, las rutinas, etc., que se realicen en caso de que sea necesario.
3. En el ámbito escolar se recomienda adoptar las siguientes medidas:
 - Seguir la escolaridad del niño en el ámbito ordinario, con una evaluación de sus necesidades educativas por parte del equipo de asesoramiento psicopedagógico.

gico de la zona, de comportamiento y emocionales, para poder proveer las ayudas necesarias y minimizar el estrés que le puede provocar su escolarización. Será especialmente relevante la valoración de las ayudas necesarias en la transición de la guardería a la escuela.

- Necesitará un entorno escolar adaptado a sus necesidades (trabajo con anticipación, actividades de juego dirigidas), teniendo en cuenta la necesidad que presenta de enseñanza estructurada.
 - Necesita que se potencien y refuercen sus habilidades y éxitos, y que se fomenten de manera directa y activa las situaciones de juego y comunicación interpersonal con sus compañeros y con las personas más significativas de su entorno.
 - Se recomienda establecer una coordinación continuada con el equipo de asesoramiento psicopedagógico y los profesionales responsables de la educación de Pablo, para la valoración de posibles dificultades futuras dentro del entorno escolar y la puesta en marcha de las medidas que se consideren oportunas.
4. Coordinación continuada entre todos los profesionales de referencia (equipo multidisciplinario del desarrollo, educación, etc.) con los padres con el fin de establecer pautas de intervenciones comunes y continuadas sobre el abordaje y tratamiento de sus dificultades.