

UN INTENTO DE APROXIMACION AL TEMA DE LA DETECCION TEMPRANA EN AUTISMO

F. J. Mendizábal

A.P.N.A. Burgos

RESUMEN: En la presente comunicación se pretende, en primer lugar, hacer una revisión de la literatura existente referida a la investigación sobre los primeros y específicos síntomas mediante los cuales se manifiesta el Síndrome del Autismo en las más tempranas fases del desarrollo. En la práctica, se constata el hecho de que la detección del Autismo se realiza de manera tardía con el consiguiente retraso en la implementación de un programa educativo que maximice las habilidades de desarrollo personal y social adecuado del niño y sirva, al mismo tiempo, de orientación a la familia.

Presentamos, a continuación, una entrevista-cuestionario para aplicar en aquellos casos de sospecha de Autismo o de resultado anormal en la escala (de uso rutinario entre los pediatras) Denver simplificada (se proporcionan criterios para decidir en base a qué resultados aplicarla). Pretendemos que dicho instrumento facilite la identificación de posibles casos de Autismo en una edad tan temprana como los 18-24 meses. En él se evalúan aspectos sociales, comunicativos y simbólicos que están característicamente presentes o ausentes en los cuadros de autismo.

Aunque hasta el momento dicha prueba no se ha sometido a un tratamiento estadístico consideramos que puede ser útil en la práctica clínica.

Nadie pone en cuestión que una detección lo más temprana posible de cualquier alteración en el desarrollo de un niño posibilita el establecimiento de un programa de intervención temprana que promueva al máximo las capacidades de desarrollo personal y social del niño y la adecuada orientación de sus familiares.

En el caso concreto del autismo y otros trastornos generalizados del desarrollo, esta deseable y necesaria detección temprana se ve sumamente dificultada en la práctica. Muy pocos niños con sospechas de autismo (o similar) son derivados a los profesionales especializados antes de los tres años de edad a pesar del consenso generalizado existente de que el niño con autismo "nace, no se hace" teniendo casi siempre un origen prenatal (Volkmar y col., 1985).

Desgraciadamente, esta situación no es demasiado sorprendente si tenemos en cuenta una serie de factores que la justifican:

- en primer lugar, tales trastornos son raros, de baja incidencia y, todavía, poco conocidos
- en segundo lugar, la lógica y comprensible dificultad de los padres para detectar síntomas tan sutiles como los que caracterizan al autismo, más si cabe si se trata del primer hijo.

- en tercer lugar, la quizás justificable pero idealmente eliminable falta de formación de la mayoría de los pediatras actuales para detectar el autismo y, más difícil aún, para hacerlo de forma temprana

- en cuarto lugar, los protocolos de evaluación del desarrollo actualmente al uso entre los pediatras se "preocupan" quizás más de posibles alteraciones a nivel perceptivo, motor o intelectual (que pueden incluso no darse en niños con autismo) y menos de aquellas alteraciones del desarrollo (sociales, comunicativas) que caracterizan al autismo

- y, por último, en quinto lugar y unido al anterior, son precisamente las alteraciones sociales del autismo las más difíciles de evaluar en estas fases tan tempranas del desarrollo puesto que van apareciendo de manera insidiosa, encubierta y casi disimulada tras un rostro sano y sonrosado y un desarrollo en muchos casos adecuado a nivel perceptivo, motor e incluso intelectual.

Hemos mencionado la opinión de Volkmar y sus colaboradores en cuanto a que el trastorno autístico tiene casi siempre un inicio prenatal. También para Wing (1980), en el 80% de los casos, el inicio es congénito o antes de los 12 meses. Sin embargo, como ocurre también en otros trastornos, aunque el autismo se dé desde el nacimiento, los síntomas no van apareciendo o, hoy por hoy todavía no podemos detectarlos, hasta algunos meses después.

Así, por ejemplo, para Volkmar, el 55% de los casos han sido identificados como desviados antes de los 12 meses. Según Short y Schopler (1988), el 94% de los padres identifica el problema antes de los 36 meses pero únicamente el 36% percibió signos anormales antes de los 12 meses. Para Gillberg (1990), el 90% de las madres sabía que algo iba mal antes del primer año.

En definitiva, la mayoría de los investigadores afirman que los síntomas de autismo aparecen antes de los tres años e incluso bastante antes y que, por tanto, podría ser posible detectarlos antes de esa edad.

Ahora bien, ¿cuáles son esos primeros síntomas?, ¿cuándo aparecen?, ¿cuáles son específicos de autismo y discriminativos respecto del retraso mental?, ¿es distinta la aparición y desarrollo de los síntomas según el nivel de retraso asociado?, ¿hay subgrupos con edades diferentes de aparición de los síntomas?, ¿son universales los síntomas en todos los autistas?, ¿se dan también en otros tipos de trastornos?...

Las preguntas pueden ser muchas pero, desgraciadamente, las respuestas escasas, aventuradas y equívocas. Aunque parece que los primeros síntomas se refieren a anomalías sociales, comunicativas y simbólicas muy sutiles, no está inequívocamente definido el momento de aparición de las mismas. Así, parece que un buen número de casos se detectan (comienzan a preocuparse los padres) ya antes del primer año mientras que otros, por lo menos aparentemente, han tenido un desarrollo normal hasta una edad que ronda los dos años. Según algunos autores, los casos de autismo con retraso mental se detectan antes, quizás más por el retraso que por la desviación en el desarrollo. Para otros, sin embargo, son los casos de nivel alto los que muestran problemas de forma más temprana mientras que los de nivel más bajo han podido tener un desarrollo aparentemente normal y, posteriormente, una pérdida más o menos brusca de habilidades previamente adquiridas. Por otro lado, como dice Uta Frith, por lo menos en el primer año, las alteraciones sociales no parecen ni universales ni exclusivos de los casos de autismo.

De todas maneras, a nosotros nos parece que puede ser posible detectar una gran parte de casos durante el segundo año (18-24 meses) mediante la aplicación de un sencillo cuestionario a los padres en las revisiones rutinarias de Pediatría en los Centros de Salud. En esta idea nos ha venido a apoyar la publicación reciente de dos trabajos (Baron-Cohen, Allen y Gillberg, 1992 y Johnson, Siddons, Frith y Morton, 1992). En esos artículos se concluye diciendo que es posible detectar casos de autismo mediante la aplicación de un cuestionario específico en las exploraciones pediátricas rutinarias a los 18 meses.

Sin embargo, puede resultar muy costoso y poco rentable pretender aplicar dicha prueba al azar o sistemáticamente a todos los niños a determinada edad. Puede ser, como dice Baron-Cohen, como “buscar una aguja en un pajar” dada la relativamente baja incidencia de los T.G.D.-s. Por ello, proponemos que el cuestionario que presentamos a continuación se aplique en aquellos casos en los que se produzca sospecha de autismo o unos resultados disarmónicos y característicos en las distintas áreas de la prueba de valoración del desarrollo que se utiliza rutinariamente en los Servicios de Pediatría de los Centros de Salud de nuestro país (Escala Denver Simplificada).

A continuación, exponemos cómo podrían ser los resultados típicos de un niño con autismo en la Escala Denver simplificada si bien, dada la gran variabilidad de los cuadros autistas, es muy difícil concretar un perfil prototípico inequívoco.

En la mayoría de los casos, es de esperar que se manifieste una cierta disarmonía entre las distintas áreas, pudiendo estar más alteradas las áreas social y de lenguaje y, quizás o seguramente en menor medida, la de motricidad y la adaptativa. Examinemos una por una las distintas áreas.

– AREA MOTRIZ: En una mayoría de los casos, puede darse una relativa normalidad en la adquisición de los hitos motores principales y, en otros pocos, puede darse alguna peculiaridad, discontinuidad o retraso (ausencia de gateo, retraso en control cefálico, hipotonía, etc.).

– AREA ADAPTATIVA: En este área pueden darse diferencias considerables entre una parte de casos que pueden mostrar retraso y otra parte que puede no mostrar alteraciones significativas.

– AREA DE LENGUAJE: En una minoría de los casos, puede darse una aparente normalidad y, en la mayoría, es previsible un grave retraso y/o desviación respecto del curso normal de desarrollo lingüístico. Es muy probable la alteración en todos los items pero habremos de fijarnos especialmente en los siguientes: “reacción a ruido”, “se vuelve a la voz”. En el resto, es probable que se den retrasos o respuestas inconsistentes, infrecuentes, estereotipadas o descontextualizadas.

– AREA PERSONAL-SOCIAL: Posible retraso en los items de autonomía personal. Más significativos y relevantes (y en los que hay que fijarse más) son los items propiamente sociales, los cuales, en la inmensa mayoría de los casos, están severamente alterados y son los más discriminativos. Así, es muy probable que un niño con autismo falle en alguno de los siguientes items del Denver: “sonríe en correspondencia”, “adíos imitando”, “mira a la cara”, “da juguete”.

Teniendo en cuenta estos criterios generales y la impresión o sospecha que se pueda extraer de los mismos, proponemos la aplicación del cuestionario para, en función de su resultado, derivarlo al servicio o centro especializado más cercano de cara a propiciar las evaluaciones y orientaciones oportunas.

DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA

El cuestionario se aplicará, según los criterios arriba indicados, a niños en las revisiones pediátricas rutinarias a los 18 y 24 meses. Todas las conductas a las que se refieren los ítems se pueden observar en los niños normales de 18 meses y, por supuesto, en los que están en el intervalo 18-24.

Los ítems están referidos a aquellas conductas que, de manera peculiar, están presentes o ausentes en el síndrome autista en las primeras etapas del desarrollo. El cuestionario interroga sobre un listado de conductas que, o bien son características de niños con un desarrollo normal y que no son observables en el niño con autismo (la mayoría) o bien corresponden a rasgos que se dan de forma específica en el autismo.

Las conductas que se evalúan están relacionadas con aquellas que, según los estudios sobre el tema existentes, aparecen alteradas en el desarrollo de un niño con autismo: interés y juego social, empatía, juego simbólico, atención conjunta (señalar, mostrar, coorientación visual), señalamiento protodeclarativo, empatía y anormalidades perceptivas relacionadas con estímulos o fines sociales. Se tratan, asimismo y según la evidencia que ofrecen los estudios, de ítems presuntamente discriminativos entre cuadros de autismo y cuadros de retraso mental.

El número total de cuestiones es de 18. Dichas cuestiones deberán ser contestadas por los padres o tutores. Se añaden además 7 ítems de observación directa a realizar por la persona que aplica el cuestionario. Todos los ítems (tanto los de información parental como los de observación) están formulados de manera interrogativa y con la respuesta ha de indicarse si la conducta a que se refiere el ítem se da de forma consistente en el niño o si, por el contrario, claramente no se observa o si se da con una intensidad, duración y/o frecuencia escasas (ver en Anexo 1 el listado de ítems del cuestionario).

Los ítems se valoran de forma similar a la Escala para el Diagnóstico del Autismo de Rivière y col. (1988), es decir, en función del grado de coincidencia que las conductas observadas guardan en relación a un patrón estándar de respuestas que, presumiblemente, daría un sujeto con autismo para cada uno de los ítems. De esta manera, se asigna un punto a las respuestas coincidentes y cero a las no coincidentes. Así, sumando las puntuaciones en todos los ítems, se obtiene una puntuación global la cual expresará el grado de proximidad del sujeto al patrón de conductas prototípico del síndrome autista en estas edades tempranas. (Ver en Anexo 2 los criterios de corrección).

Para interpretar los resultados, a pesar de la falta de análisis sobre su posible validez y fiabilidad, podemos esperar que la puntuación de un niño con autismo se acercará a la puntuación máxima de 18 en mayor medida que un retrasado mental no autista. Un niño normal, por el contrario, tenderá a acercarse a la puntuación mínima de cero.

El cuestionario, idealmente, debería permitir establecer criterios cuantitativos específicos de manera que fuese posible definir a partir de qué puntuación podría incluirse a un sujeto en este grupo diagnóstico. Se podría hipotetizar en base a lo anteriormente dicho que los niños normales podrían obtener una puntuación entre 0 y 5, los niños con retraso mental no autista entre 2 y 8-10 y los niños con autismo entre 8-10 y 18. Por supuesto, los niños que obtengan una puntuación mayor que 8-10 deberían ser derivados a un centro especializado para proceder a una evaluación más completa. Asimismo, deberá hacerse un estrecho seguimiento de aquellos niños que hayan puntuado entre 2 y 8-10 para confirmar o descartar un problema del desarrollo del tipo que sea.

En cuanto a los items de observación directa, los consideramos complementarios e importantes en cuanto a que pueden confirmar o no los datos obtenidos con los padres. Una puntuación, en dichos items, igual o superior a 2-3 nos parece, mayormente si coincide con una puntuación mayor de 8-10 en el cuestionario, lo suficientemente significativa como para aconsejar una evaluación completa en un centro especializado.

Aunque, por ahora, no tenemos datos de la posible validez y fiabilidad de esta prueba, consideramos que puede tener valor clínico y facilitar la difícil tarea de la detección del autismo (y otros trastornos del espectro autístico) en fases tempranas de su desarrollo.

BIBLIOGRAFIA

- ADRIEN, J. L., FAURE, M. y otros (1991): *Autism and family home movies*. Journal of Autism and Developmental Disorders, 21, 1
- BARON-COHEN, S., ALLEN, J. y GILLBERG, C. (1992): *Can autism be detected at 18 months*. British Journal of Psychiatry, 161
- FRITH, U. (1989): *Autism: explaining the enigma*. Basil Blackwell (también en castellano, Alianza Editorial, 1992)
- GILLBERG, C., EHLERS, S. y otros (1990): *Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy*. Journal of Child Psychology and Psychiatry, 31, 6
- GILLBERG, C. (1989): *Early symptoms in Autism*. En C. Gillberg (Ed.). Diagnosis and Treatment of autism. Plenum Press. New York.
- JOHNSON, M. H., SIDONS, M., FRITH U. y MORTON, J. (1992): *Can autism be predicted on the basis of infant screening tests?*. Developmental Medicine and Child Neurology, 34
- MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO: *Guía para la detección precoz de las deficiencias del recién nacido y del niño en Atención Primaria*.

ANEXO 1

QUESTIONARIO DE DETECCIÓN TEMPRANA

A) *Items de información parental*

1. ¿Sonríe en respuesta a la sonrisa del adulto?
2. ¿Pone "morrillos" cuando ve u oye llorar a alguien a su alrededor?
3. ¿Cambia de expresión facial cuando cambia la del adulto?
4. Normalmente, ¿mira a los ojos cuando se le habla?
5. ¿Pide objetos señalándolos con el dedo índice?
6. ¿Mira, dirige su atención al sitio que señala el adulto?
7. ¿Señala con el dedo índice para mostrar su interés por algo y compartirlo con el adulto?
8. ¿Muestra, da u ofrece juguetes u otros objetos para iniciar una interacción con el adulto?
9. ¿Intenta atraer la atención del adulto hacia su propia actividad?
10. ¿Se pone contento cuando ve a sus padres tras una ausencia, se disgusta con extraños?

11. ¿Disfruta con juegos interactivos (“cinco lobitos”, “cucú tras”...)?
12. ¿Parece ignorar a las personas que están a su alrededor y/o prefiere estar solo?
13. ¿Se ha sospechado alguna vez sordera y/o parece que oye unos ruidos y otros no?
14. ¿Suele buscar consuelo?
15. ¿Realiza frecuentemente movimientos repetitivos como balanceos, aleteos, giros, posiciones raras de dedos...?
16. ¿Juega apropiadamente con un coche imitando el ruido del motor?
17. ¿Juega a hacer como si bebe de una taza (vacía) o da de comer a una muñeca?
18. ¿Se interesa por otros niños?

B) *Items de observación directa*

1. ¿Estableces fácilmente contacto ocular con él-ella?
2. ¿Mira, dirige su atención a donde tú señalas?
3. Si se le ofrece una muñeca y una cuchara, ¿le da de comer?
4. ¿Reacciona apropiadamente a sonidos diversos?
5. ¿Realiza repetidamente algún movimiento físico?
6. ¿Acepta gustoso jugar a algún juego de tipo interactivo?
7. Si se le pregunta por la localización de algún objeto muy conocido, ¿lo señala?

ANEXO 2

CRITERIOS DE CORRECCIÓN (RESPUESTAS AUTISTAS TÍPICAS DE PUNTUACIÓN 1)

A) *Items de información parental*

Item	Respuestas típicas
1	NO
2	NO
3	NO
4	NO
5	NO se puntúa
6	NO
7	NO
8	NO
9	NO
10	NO
11	NO
12	SI
13	SI
14	NO
15	SI
16	NO
17	NO
18	NO

B) *Items de observación directa*

Item Respuestas típicas

1	NO
2	NO
3	NO
4	NO
5	SI
6	NO
7	NO