

## Autism spectrum disorders: screening, diagnosis and medical evaluation.

Spence SJ, Sharifi P, Wiznitzer M

*Seminars in Pediatric Neurology* 2004;11(3):186-195

El término trastornos del espectro autista (TEA) engloba a un conjunto de entidades con diferentes etiologías que se presentan bajo un cortejo sintomático común. Es un síndrome complejo y heterogéneo, que aparece tempranamente en el desarrollo del niño. Al no existir un marcador biológico para su diagnóstico es importante reconocer sus características clínicas para sospechar y evaluar en forma temprana a estos niños.

En este artículo los autores describen los elementos centrales para el diagnóstico clínico, así como los trastornos co-mórbidos y los diagnósticos diferenciales.

Se enfatiza la importancia del diagnóstico temprano a través de test de screening y se propone un algoritmo de evaluación diagnóstica.

Los TEA son definidos por la afectación de tres aspectos del desarrollo:

- alteración de las habilidades sociales,
- trastornos de la comunicación verbal y no verbal,
- intereses restringidos y conductas estereotipadas.

El manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM IV) incluye, bajo el término trastornos generalizados del desarrollo una serie de entidades (autismo infantil, síndrome de Asperger, trastorno desintegrativo de la niñez y síndrome de Rett) cuyas características coinciden con las definidas bajo el concepto de los trastornos del espectro autista. Muchos autores prefieren este último término para definir este grupo de enfermedades, ya que permite incluir un amplio espectro de trastornos heterogéneos, pero con rasgos comunes compartidos.

La falta de un marcador biológico específico y el error diagnóstico son mencionados a la hora de explicar el retraso en el diagnóstico de estas enfermedades, que se produce entre los dos y cuatro años después del comienzo de los síntomas.

La prevalencia de los TEA está estimada entre un 6 a 7/1.000, siendo el trastorno autista el más frecuente dentro del grupo con una prevalencia de 1 a 4/1.000. El au-

mento de la prevalencia de estas enfermedades en la actualidad es explicado por algunos autores por el aumento en su reconocimiento y por diferentes criterios metodológicos en las publicaciones, mientras que para otros existe un aumento real del número de casos vinculado a factores ambientales.

Se enfatiza el diagnóstico temprano a través de la evaluación del desarrollo en el control pediátrico. Se incluyen las recomendaciones de la Academia Americana de Pediatría, el Centro para el Control de Enfermedades (CDC) y el Instituto Nacional de Salud y Servicios Humanos, donde se indica la inmediata derivación al especialista de aquellos niños que presenten ausencia de gesticulación o verbalización propositiva a los 12 meses, ausencia de frases (no ecológicas) a los 24 meses y aquellos que tengan pérdida o regresión del lenguaje a cualquier edad.

Se hace referencia brevemente a los distintos test de screening, su sensibilidad y especificidad y se recomienda su aplicación en todos los niños a partir de los 18 meses.

Tanto el CHAT (Checklist for Autism in Toddlers), el M-CHAT (Modified-CHAT) como el PDDST (Pervasive developmental Disorders Screening Test) permiten identificar niños con trastornos del espectro autista a partir de los 18 meses de edad.

Son también mencionados en este trabajo otros cuestionarios dirigidos a niños más grandes y cuestionarios específicos de diagnóstico.

Entre los diagnósticos diferenciales que deben plantearse, según los autores, están el retardo mental severo que puede tener asociado los déficit sociales, la intención comunicativa y el trastorno del juego, trastornos psiquiátricos como la esquizofrenia y el trastorno bipolar, que pueden presentar una alteración del lenguaje expresivo y poco contacto visual, y los déficit sensoriales visuales y auditivos que pueden exhibir conductas similares a las observadas en los TEA.

El algoritmo de evaluación propuesto incluye:

- En un primer nivel se debe evaluar audición y visión del niño, y si existen factores de riesgo ambiental ó hábito de pica se debe solicitar plumbemia.
- Las siguientes evaluaciones son específicas para los TEA y se realizan por los diferentes especialistas:
  - examen neurológico;
  - evaluación psicológica;
  - evaluación del lenguaje;
  - evaluación de las habilidades motrices.
- El especialista debe considerar los siguientes exámenes paraclínicos:
  - Estudios genéticos: es tal vez el área de mayor interés, siendo hoy día indiscutible la base genética en este grupo de enfermedades. Las anomalías cromosómicas se encuentran en un 5 a 9% de los pacientes con TEA. La Academia Americana de Neurología, reserva el estudio de cariotipo y el análisis de ADN para la detección de X frágil para aquellos pacientes con TEA y retardo mental y/o dismorfias, o en aquellos con antecedentes familiares de síndrome de X frágil. Muchos investigadores realizan de rutina el estudio de ADN para la investigación de X frágil. La búsqueda de la mutación del gen MECP2 en el cromosoma X, para el diagnóstico de síndrome de Rett, debe ser realizado siempre que exista un fenotipo orientador.
  - Pruebas neurometabólicas: las anomalías metabólicas se encuentran en menos de un 5% de los casos. Las alteraciones que se pueden asociar en los TEA son errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos, carbohidratos, purinas, y alteraciones mitocondriales. La investigación metabólica especí-

fica es recomendada en los pacientes con una clínica evocadora para este grupo de enfermedades.

- Estudios de neuroimagen: no se propone el estudio imagenológico en forma rutinaria. Si hay macrocefalia (37% de los autistas) o crisis epilépticas, debe realizarse siempre.
- EEG con registro en sueño, sobre todo si hay historia de crisis retardo mental o deterioro cognitivo. Las alteraciones electroencefalográficas son más frecuentes en los niños con regresión del lenguaje. La edad de presentación de las crisis epilépticas tiene una distribución bimodal (primeros años de vida y adolescencia). Se recomienda el uso de registros prolongados.

Es recomendada la reevaluación del comportamiento y el desarrollo del niño a partir del año de comenzar un programa de intervención.

## Conclusiones

---

Se establece la importancia de identificar las alteraciones del neurodesarrollo en forma temprana y derivar oportunamente al niño para realizar una evaluación diagnóstica.

Por tratarse de un grupo heterogéneo de trastornos se recomienda la creación de grupos multidisciplinarios. El rol del neuropediatra en el proceso diagnóstico se centra en la búsqueda etiológica y la identificación de trastornos co-mórbidos.

La intervención temprana permitirá proporcionar a estos niños estrategias que ayuden al desarrollo de su máximo potencial.

*Dra. Rosa María Díaz  
Neuropediatra  
Asistente de la Cátedra de Neuropediatria*