

GUÍA DE CONSULTA RÁPIDA EN TEA

Coordinador:
Dr. Adrián García Ron

Autores:

Dra. Elena Benítez Cerezo
Psiquiatra. Centro Creciendo. Elche. Alicante

Dr. Adrián García Ron
*Neuropediatra. Instituto del Niño y del
Adolescente. Hospital Clínico San Carlos. Madrid*

Avalado por



FUNDACIÓN PRANDI
DE PEDIATRÍA EXTRAHOSPITALARIA



sepeap

Sociedad Española de Pediatría
Extrahospitalaria y Atención Primaria



© SEPEAP
Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria
www.sepeap.org



Alberto Alcocer 13, 1.º D
28036 Madrid
Tel.: 91 353 33 70 • Fax: 91 353 33 73
www.imc-sa.es • imc@imc-sa.es

ISBN: 978-84-19457-44-8

Ni el propietario del copyright, ni los patrocinadores, ni las entidades que avalan esta obra pueden ser considerados legalmente responsables de la aparición de información inexacta, errónea o difamatoria, siendo los autores los responsables de la misma.

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida, transmitida en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo las fotocopias, grabaciones o cualquier sistema de recuperación de almacenaje de información, sin permiso escrito del titular del copyright.

ÍNDICE

Introducción	4
Epidemiología	7
Etiología del TEA	8
Diagnóstico	9
Diagnóstico diferencial	14
Comorbilidades	15
Tratamiento	17
Bibliografía recomendada	25



INTRODUCCIÓN

La conceptualización, definición y criterios diagnósticos del trastorno del espectro autista (TEA) se han ido modificando y ajustando a lo largo del tiempo hasta adquirir un concepto dimensional del autismo que elimina todos los subtipos previamente descritos y los sustituye por tres niveles de gravedad según la sintomatología y el nivel de apoyo necesario (tabla 1).

Tabla 1. Grados de trastorno del espectro autista

Categoría dimensional TEA	Comunicación social	Comportamientos restringidos y/o repetitivos
Grado 3: "Ayuda muy notable"	Mínima	Marcada interferencia en la vida diaria por inflexibilidad y dificultades de cambio y foco atencional
Grado 2: "Necesita ayuda notable"	Marcado déficit con limitada iniciación o respuestas reducidas o atípicas	Interferencia frecuente relacionada con la inflexibilidad y dificultades del cambio de foco
Grado 1: "Necesita ayuda"	Sin apoyo <i>in situ</i> , aunque presenta alteraciones significativas en el área de la comunicación social	Interferencia significativa en, al menos, un contexto
Síntomas subclínicos	Algunos síntomas en esta o ambas dimensiones, pero sin alteraciones significativas	Presenta un inusual o excesivo interés, pero no interfiere
Normalidad	Puede ser peculiar o aislado, pero sin interferencia	No interferencia

Fuente: elaboración propia.

El TEA incluye, por tanto, un grupo complejo de trastornos del neurodesarrollo de causa y pronóstico variable, que comparten una expresión clínica similar a expensas de una alteración cualitativa en dos áreas fundamentales del desarrollo:

- Alteración del desarrollo de la interacción social recíproca, donde los problemas sociales y de comunicación se combinan.
- Desarrollo de un repertorio restringido y repetitivo de intereses.

Además, el DSM-5 (Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales, 5.ª edición) incluye especificaciones del curso clínico que ayudan a describir la gravedad y la variación de los síntomas de las personas con TEA, incluyendo la presencia o ausencia de discapacidad intelectual, del lenguaje, catatonia, condiciones médicas y factores etiológicos genéticos o ambientales conocidos (figuras 1 y 2).



Figura 1. Criterios diagnósticos DSM-5, dominio 1



Fuente: elaboración propia. Basada en los criterios de DSM-5

Figura 2. Criterios diagnósticos DSM-5, dominio 2



Fuente: elaboración propia. Basada en los criterios de DSM-5

EPIDEMIOLOGÍA

Los datos más recientes sitúan la prevalencia del TEA en 1 de cada 59 personas, con un claro predominio en varones (4:1). Estos datos reflejan un incremento paulatino en la última década que puede atribuirse a varios factores:

- La ampliación de los criterios de diagnósticos y una definición más inclusiva del TEA en el DSM-5 respecto a las anteriores ediciones.
- La concienciación y mayor visibilidad del TEA.
- Reemplazo de un diagnóstico por otro después de la modificación de los estándares de diagnóstico. Hasta un 25 % del aumento en los diagnósticos de TEA se correlaciona con la eliminación gradual del término "retraso mental".
- El acoplamiento o inclusión diagnóstica que ocurre cuando una terapia, servicio o derecho depende de una etiqueta de diagnóstico.
- Un verdadero aumento en la prevalencia de TEA asociado a factores de riesgo biológico.



ETIOLOGÍA DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

El TEA es un trastorno del neurodesarrollo que implica una interacción compleja entre genética, neurobiología y factores ambientales. Esta interacción se traduce en diversas manifestaciones fenotípicas dentro de un espectro amplio que incluye rasgos neuropsicológicos comunes: alteraciones en el desarrollo de la interacción social, la comunicación y la representación, intereses restringidos, conductas repetitivas y dificultades para generalizar aprendizajes.

Factores de riesgo

Figura 3. Factores de riesgo en trastorno del espectro autista



Fuente: elaboración propia

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico debe realizarse de una forma sistemática y estructurada. Se recomienda la detección de síntomas del TEA mediante una combinación de vigilancia del desarrollo a través de los signos de alarma en los controles del niño sano y la utilización de herramientas de detección estandarizadas específicas para el TEA a los 18 y 24 meses de edad en Atención Primaria (AP).

Signos de alarma (1.º nivel)

Figura 4. Signos de alarma



Fuente: elaboración propia

Instrumentos de cribado (2.º nivel)

Existen múltiples escalas y deberemos elegir una según las características del paciente. Las más utilizadas en práctica clínica son:

- **Cuestionario M-CHAT revisado de detección del autismo en niños pequeños con entrevista de seguimiento (M-CHAT-R/F; Robins, Fein y Barton, 2009):** es una herramienta de detección que evalúa el riesgo de trastorno del espectro autista. Validada para niños de entre 16-30 meses, está disponible en varios idiomas y se pasa en 5-10 minutos.
- **Social Communication Questionnaire (SCQ):** herramienta de *screening* basada en el *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R). Cuestionario para padres con 40 ítems sí/no. A partir de 4 años y se pasa en 5-10 minutos.
- **Childhood Autism Rating Scale-2 (CARS-2):** herramienta que califica el comportamiento observado e histórico. Es una escala de calificación completada por el médico y los padres.
- **Gilliam Autism Rating Scale-3 (GARS-3):** utilizado por maestros, padres y médicos. Válida entre los 3-22 años. Los elementos se agrupan en cuatro subpruebas que examinan: comportamientos estereotipados, comunicación, interacción social y trastornos del desarrollo.

Confirmación diagnóstica (3.º nivel)

Una vez que se determina que un niño tiene riesgo de TEA, ya sea mediante signos de alarma clínicos o pruebas de cribado, debe ser derivado a una unidad de referencia para confirmación diagnóstica e intervención temprana según su edad. El diagnóstico del TEA es clínico y debe realizarse mediante una valoración cuidadosa del historial cognitivo-conductual del niño y la observación directa de los síntomas. La evaluación formal del lenguaje, las habilidades cognitivas y adaptativas y el estado sensorial es un componente importante del proceso de diagnóstico. Podemos respaldar nuestro diagnóstico con cuestionarios específicos de evaluación, como:

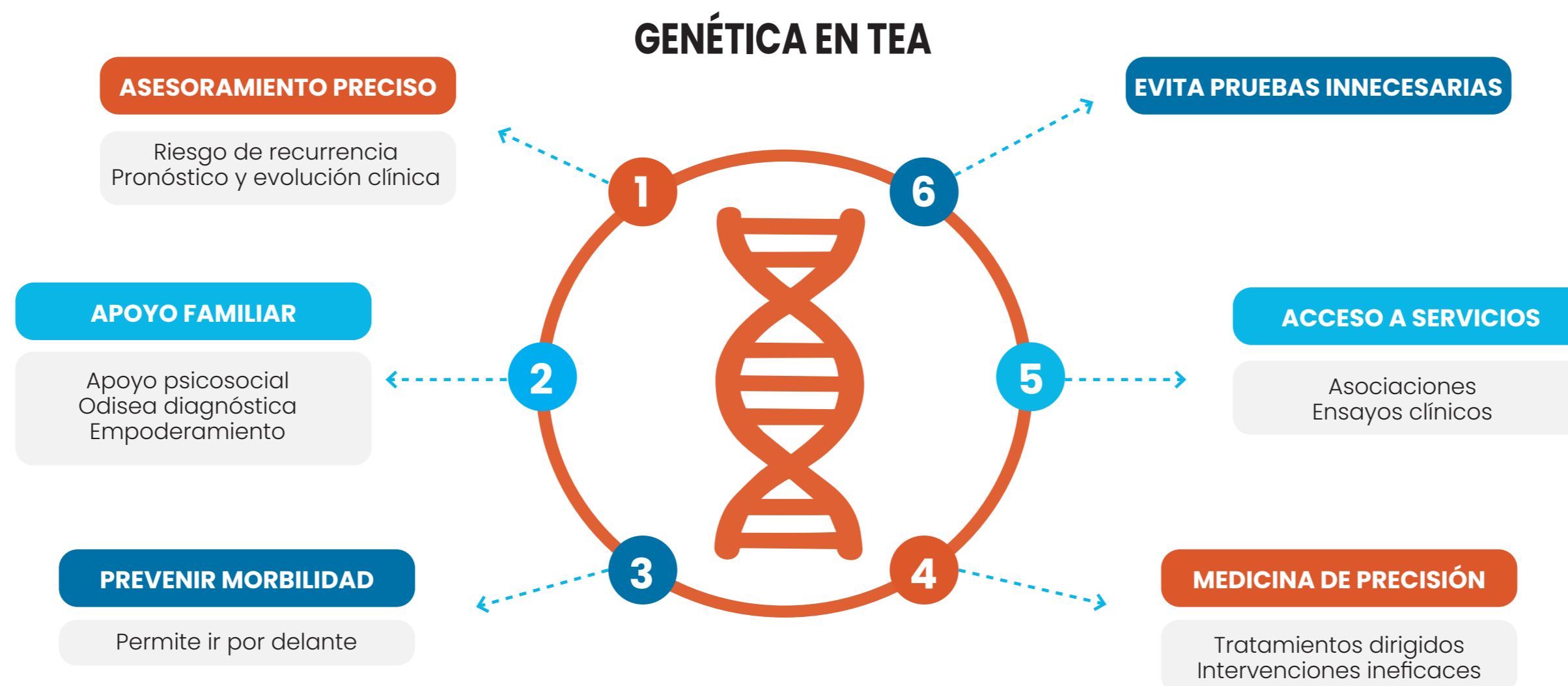
- **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2):** evaluación estandarizada semiestructurada que valora: comunicación, interacción social y juego. Constituida por varios módulos en función de las habilidades lingüísticas. El examinador busca ofertas sociales y toma nota de comportamientos específicos repetitivos o atípicos. Suele realizarse en investigación, pero también se puede utilizar en la atención clínica.
- **Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R):** herramienta complementaria de ADOS. Entrevista estandarizada, que evalúa aspectos del desarrollo y del funcionamiento actual del niño. Ninguna herramienta de observación es apropiada para todos los escenarios clínicos, y, por tanto, están destinadas a respaldar la aplicación de los criterios del DSM-5 obtenidos mediante la historia clínica y la exploración del niño.

Diagnóstico causal

La rentabilidad de los exámenes complementarios en el TEA es baja.

- **Estudios genéticos:** son los de mayor rentabilidad y deben recomendarse a todas las familias como parte del estudio etiológico (figura 5). La identificación de una causa genética tiene implicaciones pronósticas, puede ayudar a identificar o prevenir condiciones médicas asociadas, guiar a recursos específicos de la condición y evitar la realización de pruebas innecesarias.

Figura 5. Utilidad de los estudios genéticos en trastorno del espectro autista



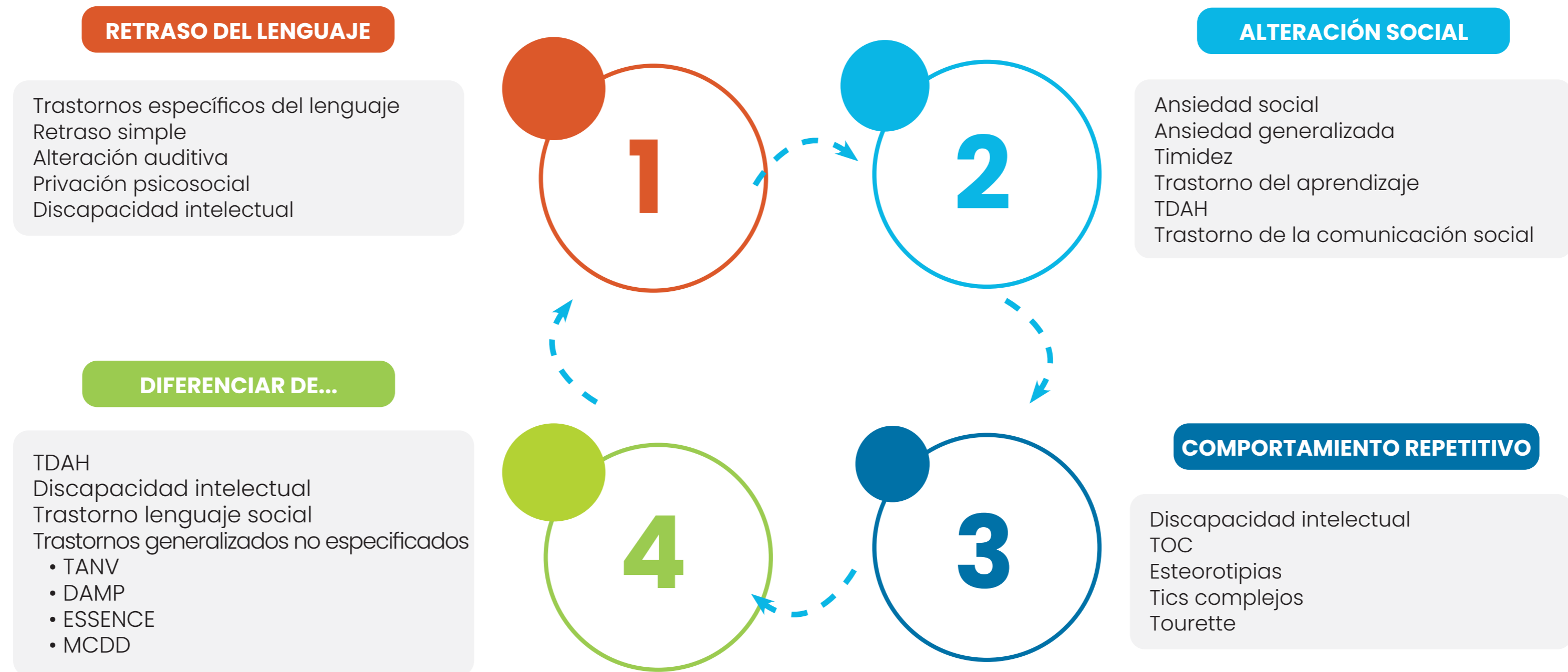
Fuente: elaboración propia

- **Neuroimagen:** rara vez proporcionan información etiológica, por lo que la resonancia magnética no es de rutina. Puede estar indicada en regresiones autistas, microcefalia, macrocefalia, crisis convulsivas, manifestaciones intracraneales de trastornos genéticos, examen neurológico anormal u otras indicaciones clínicas.
- **Electroencefalograma (EEG):** las anomalías electroencefalográficas sin crisis epilépticas son frecuentes en pacientes con TEA. Recomendamos su realización solamente en regresiones autistas o cuando existe realmente una sospecha de crisis.
- **Estudios metabólicos:** el rendimiento de las pruebas metabólicas de rutina para niños con TEA es bajo y tampoco se recomienda de rutina.



DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Figura 6. Diagnóstico diferencial

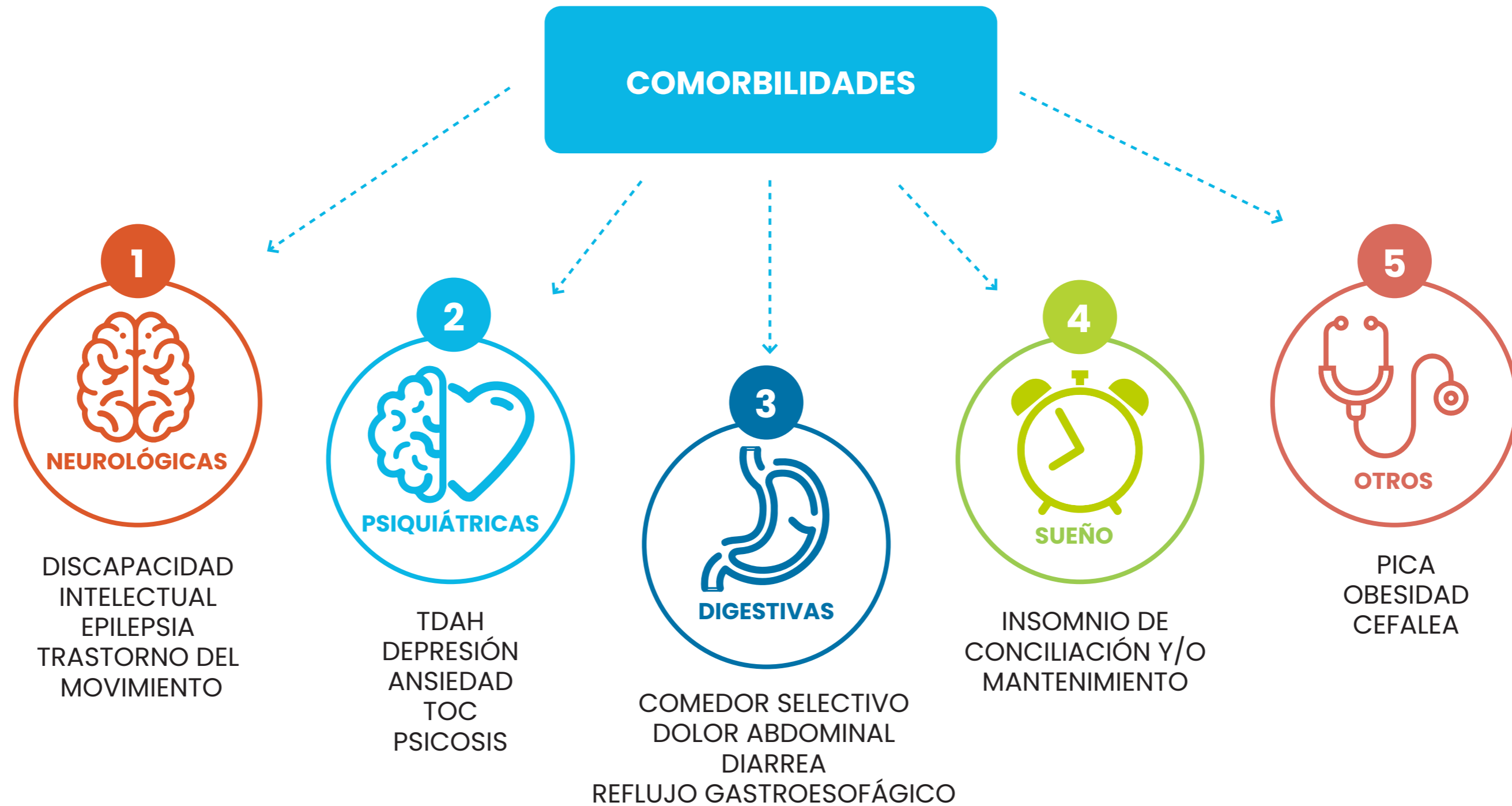


TDAH: trastorno por déficit de atención e hiperactividad; TANV: trastorno del aprendizaje no verbal; DAMP: déficit de atención, del control motor y de la percepción; ESSENCE: *Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations*; MCDD: *Multiple Complex Developmental Disorder*; TOC: trastorno obsesivo-compulsivo.

Fuente: elaboración propia

COMORBILIDADES

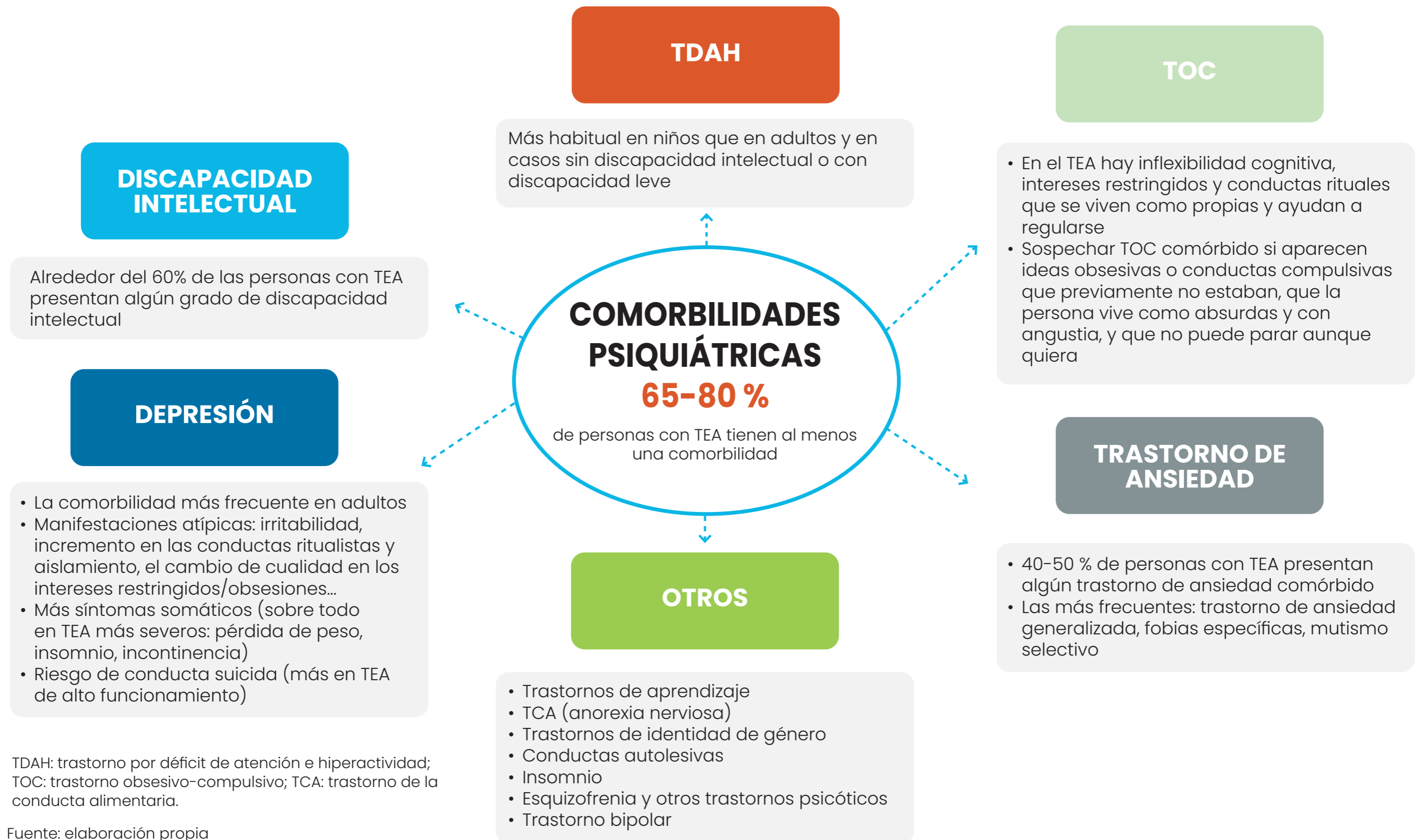
Figura 7. Comorbilidades en trastorno del espectro autista



TDAH: trastorno por déficit de atención e hiperactividad; TOC: trastorno obsesivo-compulsivo.

Fuente: elaboración propia

Figura 8. Comorbilidades en salud mental en trastorno del espectro autista



TRATAMIENTO

Figura 9. Objetivos generales del tratamiento



Fuente: elaboración propia

Tratamiento psicológico y psicopedagógico

El objetivo es mejorar las habilidades adaptativas de los niños con TEA. Han demostrado eficacia y se asocian a un mejor pronóstico a largo plazo, especialmente si se inician de forma precoz. El tratamiento debe ser individualizado y adaptado a las necesidades y habilidades específicas de cada niño.

Intervenciones conductuales

- **Intervenciones basadas en el Análisis Conductual Aplicado (ABA):** es una terapia de enfoque conductista que ha demostrado eficacia y ayuda a modificar conductas desadaptativas para desarrollar habilidades en la autonomía personal, las habilidades sociales y la comunicación. Las guías clínicas recalcan la importancia de los principios del apoyo conductual positivo (*Positive Behaviour Support, PBS*), especialmente al abordar comportamientos desafiantes.
- **Programas enfocados en padres del manejo del comportamiento:** son intervenciones psicoeducativas en las que se proporciona a los padres un asesoramiento basado en la evidencia, dirigido a que desarrollen habilidades parentales positivas y les ayude a gestionar conductas disruptivas o desadaptativas (rabietas, rituales, agresividad...).

Intervenciones comunicativas

- **Terapia del habla y del lenguaje:** se centra en mejorar las capacidades comunicativas en sentido amplio. Así, niños con TEA sin lenguaje o con escaso lenguaje funcional pueden beneficiarse de sistemas alternativos y aumentativos de comunicación, como pictogramas, apoyos visuales, paneles de comunicación o lenguaje de signos. El Sistema de Comunicación de Intercambio de Imágenes (PECS) tiene evidencia de eficacia. En niños con TEA de grado 1 y lenguaje fluido la intervención suele centrarse en las dificultades en el uso pragmático del lenguaje.
- **Terapias de comunicación social basadas en el desarrollo:** facilitan la comunicación social entre niños pequeños y sus padres o cuidadores. Entrena a los padres para identificar y responder a las señales comunicativas del niño en su contexto natural; facilitan la atención conjunta, la iniciación social y la generalización de los aprendizajes. Programas como el JASPER (Atención Compartida, Juego Simbólico y Regulación de la Interacción) y el PACT (Terapia de Comunicación para el Autismo en Preescolares) tienen este enfoque.

Intervenciones educativas y psicopedagógicas

Los programas que han mostrado eficacia, como el Modelo Denver de Comienzo Temprano (*Early Start Denver Model*) o el Programa de Tratamiento y Educación de Niños con Autismo y Problemas Asociados de Comunicación (TEACCH), implican una intervención planificada, intensiva e individualizada con un equipo docente multidisciplinar y la colaboración de la familia para generalizar los aprendizajes. Se centra en crear un entorno de aprendizaje predecible, minimizando estresores y adaptado a las particularidades del alumno.

Otras intervenciones

- Programas de entrenamiento en habilidades sociales.
- Terapia ocupacional: intervenciones centradas en el procesamiento sensorial, las habilidades motoras o la adquisición de competencias para las actividades de la vida diaria (AVD).



Tratamiento farmacológico

No existe ningún tratamiento farmacológico que trate los síntomas nucleares del TEA, siendo el enfoque psicosocial la primera línea de tratamiento. Sin embargo, los fármacos (figura 10) pueden resultar útiles:


- Cuando los síntomas interfieren gravemente en su funcionalidad, suponen un riesgo o dificultan/impiden las intervenciones psicológicas y psicopedagógicas (por ejemplo: agitación, irritabilidad, conductas autolesivas...).
- Cuando el TEA asocia comorbilidades psiquiátricas (65-80 % de casos) (figura 8).

Consideraciones antes de prescribir:

- **Diversas patologías médicas**, como la epilepsia o los problemas gastrointestinales, son más frecuentes en personas con TEA y debemos considerarlas a la hora de prescribir.
- **Patoplastia**: la manifestación de patología psiquiátrica en personas con TEA puede ser atípica (figura 8).
- **Respuesta a fármacos**: la información sobre eficacia y tolerabilidad es limitada y la prescripción de fármacos suele ser "fuera de indicación" (*off label*). Además, los efectos adversos y reacciones paradójicas son más frecuentes en personas con TEA.

Figura 10. Fármacos indicados

TDAH + TEA



METILFENIDATO ha demostrado eficacia, aunque con una respuesta más errática que en niños sin TEA

GUANFACINA también eficaz (menor que el metilfenidato), pero con menor incidencia de efectos adversos

INSOMNIO



Algunos fármacos de **MELATONINA DE LIBERACIÓN PROLONGADA** aprobados por la EMEA


TOC O DEPRESIÓN + TEA



ISRS (en indicaciones como ansiedad o conductas compulsivas de TEA sin TOC comórbido existe poca evidencia para recomendar sistemáticamente su uso)



AGITACIÓN / IRRITABILIDAD



- FDA: aprobados **RISPERIDONA** y **ARIPIRAZOL**
- EMEA: aprueba también el uso de **HALOPERIDOL** en casos resistentes

TDAH: trastorno por déficit de atención e hiperactividad; TOC: trastorno obsesivo-compulsivo; ISRS: inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina; FDA: Food and Drug Administration; EMEA: European Medicines Agency.

Fuente: elaboración propia

Tratamientos con evidencia limitada

- **Probióticos:** aunque la evidencia acerca del papel de la microbiota en el TEA es aún limitada, parece que podría existir una asociación con diversos síntomas, como el comportamiento socioemocional y los síntomas gastrointestinales. Aunque parecen ser eficaces en la mejoría de los síntomas gastrointestinales asociados al TEA, no hay suficiente evidencia de que mejoren los síntomas nucleares.
- **Ácidos grasos omega-3:** tienen beneficios cardiovasculares, pero la evidencia en el TEA es muy baja, por lo que no están recomendados de rutina.



Tratamientos que no deben utilizarse

Debemos desaconsejar el uso de tratamientos sin evidencia científica (pseudoterapias, mal llamadas “medicina alternativa” o “complementaria”), que asocian riesgo potencial directo o indirecto sobre la salud del niño (figura 11).

Figura 11. Tratamientos que no deben utilizarse



Fuente: elaboración propia

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- Al-Beltagi M. Autism medical comorbidities. *World J Clin Pediatr*. 2021;10(3):15-28.
- Artigas-Pallarés J. Bases genéticas de la conducta. En: Artigas-Pallarés J, Narbona J. *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona: Viguera; 2011:17-33;307-57.
- Baumer N, Spence SJ. Evaluation and Management of the Child With Autism Spectrum Disorder. *Continuum (Minneapolis, Minn)*. 2018;24(1, Child Neurology):248-75.
- Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2021;30(6):961-84.
- Hirota T, King BH. Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA*. 2023;329(2):157-68.
- Hyman SL, Levy SE, Myers SM, Council on children with disabilities, section on developmental and behavioral pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447.
- Levy SE, Mandell DS, Schultz RT. Autism. *Lancet*. 2009;374(9701):1627-38.
- Martos J, Paula-Pérez I. Una aproximación a las funciones ejecutivas en el trastorno del espectro autista. *Rev Neurol*. 2011;52 Suppl 1:S147-53.
- National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. Clinical guideline [CG170]. 2021.
- Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M, et al. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2014;53(2):237-57.
- Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray J. A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. Cooperative Research Centre for Living with Autism. Brisbane, 2018.

Neuraxpharm patrocina esta guía para apoyar a los profesionales sanitarios con el objetivo de mejorar el abordaje terapéutico en el TEA



www.neuraxpharm.es

