



Vol. 15 No. 4

Diciembre de 2012

# DIFICULTADES EN LA DETECCIÓN TEMPRANA DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Daniela Andrea Orellana Lizana<sup>1</sup>

Universidad de Santiago

Chile

## RESÚMEN

Diversos estudios han demostrado la importancia de realizar un diagnóstico temprano de los trastornos del espectro autista para su posterior tratamiento. El presente trabajo tiene como objetivo revisar las dificultades para realizar un diagnóstico temprano de los trastornos del espectro autista. Plantea una definición general del diagnóstico y su prevalencia. Entre las dificultades descritas por la literatura revisada se encuentran cambios experimentados en la sintomatología, la pérdida de habilidades ya adquiridas, diferencias en los términos utilizados y la ausencia de referencias normativas precisas sobre el desarrollo de funciones psicológicas críticas para la identificación diagnóstica de los trastornos del espectro autista.

**Palabras claves:** Dificultades Diagnóstico Temprano Espectro Autista.

# DIFFICULTIES IN THE EARLY DIAGNOSIS OF THE AUTISTIC SPECTRUM DISORDERS

<sup>1</sup> Psicóloga. Alumna programa de Magíster en Psicología Clínica Universidad de Santiago. Corporación de Educación del Arzobispado de Santiago. Correo electrónico: [orellanalizana@yahoo.es](mailto:orellanalizana@yahoo.es)

## ABSTRACT

Diverse studies have demonstrated the importance of making an early diagnosis of the autistic spectrum disorders for their later treatment. The present work objective is to analyze difficulties encountered for making an early diagnosis of the Autistic Spectrum Disorder. It proposes a general definition of the diagnosis and its prevalence. Among the difficulties described by reviewed publications are found changes experienced in the symptomatology, loss of capabilities already acquired, differences in the terminology used, and absence of precise normative references on the development of psychological functions that are critical for diagnostic identification of the Autistic Spectrum Disorder.

**Key words:** Difficulties Early Diagnosis Autistic Disorder.

El diagnóstico temprano de los trastornos del espectro autista, presenta gran importancia por sus implicancias para su posterior pronóstico, la utilización y la planeación de posteriores tratamientos en servicios de salud y educacionales. Diferentes estudios han demostrado que el retraso en el proceso de diagnóstico produce una pérdida de los tiempos de intervención con la consecuente repercusión sobre el pronóstico y el desarrollo de las personas que lo presentan.

Si bien, la literatura describe cada vez en forma más sistematizada la triada de alteraciones presente en los trastornos del espectro autista, sigue existiendo una amplia brecha entre los primeros indicios que detectan los cuidadores y la realización de un diagnóstico definitivo por parte de los profesionales del área.

El presente artículo tiene como objetivo realizar una revisión de las dificultades descritas en la literatura en torno a la detección y diagnóstico temprano de los trastornos del espectro autista. La ausencia de referencias normativas precisas sobre el desarrollo de funciones psicológicas críticas para la identificación han sido algunas de las razones descritas en la literatura. Otras apuntan a los cambios que va experimentando la sintomatología en los primeros años de vida de los niños/as que presentan un trastorno del espectro autista, dado el carácter evolutivo del trastorno en sí y en algunos casos, la pérdida de habilidades ya adquiridas.

## TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

El autismo, ahora conocido como espectro autista, se describe como un trastorno del desarrollo neurológico (Landa, 2008). Deriva del griego "autos" que significa "uno mismo" y lo acuña Eugen Bleuler, psiquiatra Suizo, para describir la relación social observada en los adultos con esquizofrenia asociada al aislamiento social (Bleuler, 1911 en Parnas, Bovet y Zahavi, 2002). Leo Kanner, en 1943 (Cabrera, 2007) bajo el título de "Trastornos Autistas del Contacto Afectivo" definió el trastorno autista como un diagnóstico distinto, diferenciándolo de la esquizofrenia, psicosis infantiles, retraso mental y otros trastornos del desarrollo.

El concepto actualmente utilizado de espectro autista es la consideración del autismo como un continuo de diferentes dimensiones y no una categoría única (Cortez y Contreras, 2007). Wing (1988 en Bishop, 1989) consideró como síntoma nuclear del trastorno la deficiencia social y definió una tríada de déficit en reconocimiento social, comunicación y comprensión social, dándose un amplio rango de severidad de la deficiencia. Las tres dimensiones descritas por Wing son las que se aún se consideran e incluyen en la definición diagnóstica del DSM IV-TR (2000):

Este trastorno se incluye dentro de los trastornos generalizados del desarrollo, incluidos en los trastornos de inicio en la infancia.

A) Para realizar el diagnóstico de autismo deben cumplirse seis o más manifestaciones del conjunto de trastornos de la relación (1), de la comunicación (2), y de la flexibilidad (3). Cumpliéndose como mínimo dos elementos de (1), uno de (2) y uno de (3).

1.- Trastorno cualitativo de la relación social, expresado como mínimo en dos de las siguientes manifestaciones:

a) Trastorno importante en muchas conductas de la relación no verbal, como la mirada a los ojos, expresión facial, posturas corporales y gestos para regular la interacción social.

b) Incapacidad para desarrollar relaciones con iguales adecuadas al nivel evolutivo.

c) Ausencia de conductas espontáneas encaminadas a compartir placeres, intereses o logros con otras personas (por ejemplo la conducta de señalar o mostrar objetos de interés).

d) Falta de reciprocidad emocional.

2.- Trastorno cualitativo de la comunicación, expresado como mínimo en una de las siguientes manifestaciones:

a) Retraso o ausencia completa de desarrollo del lenguaje oral (que no se intenta compensar con gestos o mímica)

b) En personas con habla adecuada, trastorno importante en la capacidad de iniciar o mantener conversaciones.

c) Empleo estereotipado o repetitivo del lenguaje o un uso idiosincrático.

d) Falta de juego de ficción espontáneo y variado o de juego de imitación, adecuado al nivel evolutivo.

3.- Patrones de Conducta, intereses o actividad restrictivos, repetitivos y estereotipados expresados como mínimo en una de las siguientes alteraciones:

a) Preocupación excesiva por un foco de interés (o varios) restringido y estereotipado, anormal por su intensidad o contenido.

b) Adhesión aparentemente inflexible a rituales o rutinas específicas y no funcionales.

c) Estereotipias motoras repetitivas (por ej. Sacudidas de manos, retorcer los dedos, movimientos complejos de todo el cuerpo, etc.)

d) Preocupación persistente por partes de objetos.

B) Antes de los tres años, deben producirse retrasos o alteraciones en una de estas tres áreas: (1) Interacción social (2) Empleo comunicativo del lenguaje. O (3) Juego simbólico.

## PREVALENCIA

En la actualidad, Yeargin-Allsopp y Rice (2003 en Soto 2007) señalan preocupación por el aumento en el número de personas diagnosticadas con un trastorno del espectro autista. Estas preocupaciones han sido causadas por aumentos en el número de niños/as con un desorden del espectro autista, que se

clasifican bajo etiqueta de "autismo" para la educación especial u otros programas. Los mismos autores plantean que este fenómeno podría tener relación tanto con la manera en la que se identifica y clasifica el problema como con el aumento o disminución real de la ocurrencia actual del fenómeno, lo que cambiaría la prevalencia e incidencia del cuadro, aunque así también puede deberse al aumento del riesgo en la población de adquirir determinada condición, tanto como en relación con el aumento en los índices de natalidad.

Autores como Fombonne (1999 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005), Wing y Potter (2002 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005) plantean que este aumento podría deberse a cambios en el diagnóstico y mayor toma de conciencia.

Estudios actuales llegan a alcanzar una prevalencia mayor de 60 por 10.000 para todo el espectro autista, como en el estudio situado en la población de New Jersey (Estados Unidos), que aportó datos de una prevalencia total de 67 casos por 10.000 niños para todo el espectro autista, divididos en 40 casos por 10.000 niños para el trastorno de autismo y 27 casos por 10.000 para el trastorno de Asperger; o el estudio de Kent (Reino Unido) con una prevalencia de 82,2 por 10.000 para todo el espectro autista (Tebruegge, Nandini, Richie, 2004 en Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria 2009).

Según la Encuesta Nacional de Discapacidad (2004 en Quijada 2008), del total de la población chilena, que ascendía a 15 millones de habitantes según el último Censo, 15 500 personas, es decir, uno de cada mil chilenos/as presenta discapacidad por trastornos severos de la comunicación.

#### DIFICULTADES EN LA ACTUALIDAD

Actualmente, existe consenso en que cuanto antes de detecten, evalúen y diagnostiquen problemas en distintas áreas del desarrollo, las consecuencias que se derivan de ese proceso y de la consiguiente intervención temprana, van a aportar indudables beneficios tanto a los propios niños/as como a sus familiares (Fenske et al. 1985; Fischer y Rose, 1994; Huttenlocher, 1994; Mundy y Crowson, 1997; Watson y Marcus, 1989 en Herrero, 2001).

De esta forma la detección temprana y correcta de los trastornos del espectro autista, son importantes por sus implicancias para el pronóstico, la utilización y la planeación de servicios terapéuticos, de salud y educativos (Mandell, Listerud, Levy y Pinto-Martin, 2002, en Shattuck, Durkin, Maenner, Newschaffer, Mandell, Wiggins, Lee, Rice, Giarelli, Kirby, Baio, Pinto-Martin y Cunniff, 2009; Tebruegge, Nandini y Ritchie, 2004 en Honda, Shimizu, Nitto, Imai, Ozawa, Iwasa, Shiga y Hira, 2009). Diferentes estudios han demostrado las consecuencia que este retraso en puede provocar (Albores, Hernández, Díaz y Cortés, 2008, Belinchón, 2001 en Herrero, 2001), Por el contrario, si el diagnóstico precoz va seguido de una intervención temprana, el pronóstico será mejor, especialmente en el control del comportamiento, las dificultades de comunicación y las habilidades funcionales en general. (Canal, García, Touriño, Santos, Martín, Ferrari, Martínez, Guisuraga, Boada, Rey, Franco, Fuentes y Posada, 2006; Harris y Handleman, 2000: Rogers, 1996 en Landa, 2008). Lo anterior va a desembocar en una intervención temprana en los niños/as y en sus familias, lo cual contribuirá a reducir el estrés familiar, aumentar su capacidad de afrontamiento y el desarrollo de la adaptación social del niño/a en el futuro (Millá y Mulás, 2009).

Diversos autores reportan una demora de 13-60 meses entre la sospecha de los padres y el diagnóstico, según distintos autores (Howlin, Asgharian, 2002 en Cortez y Contreras, 2007). Aunque los padres sospechen entre los 12 y 23 meses, el diagnóstico específico es hecho entre los 52 y los 60 meses (Wiggins, Baio, Rice, 2006; Frith, Soares, 1993, Belinchón, 2001 en Cortez y Contreras, 2007; Lord, 1995, en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005).

Belinchón (2001, en Herrero 2001) agrupa los motivos por los cuales existe esta demora en la realización de la detección temprana de niños/as con trastornos del espectro autista, algunos de ellos tendrían que ver con el carácter evolutivo del trastorno puede producir cambios en las manifestaciones sintomatológicas, haciéndose más evidentes conforme el niño/a se hace mayor. Otros motivos estarían relacionados con las dificultades en la detección de síntomas clínicamente relevantes para la identificación de los trastornos del espectro autista.

Por último, Belinchon (2001, en Herrero 2001) señala que entre las dificultades se encontrarían la ausencia de referencias normativas precisas sobre el desarrollo de funciones psicológicas críticas para la identificación diagnóstica de los trastornos del espectro autista.

Así, hoy en día los principales problemas para llevar a cabo la atención temprana de los niños/as con autismo no están relacionados tanto con los procedimientos y estrategias de intervención, sino con las dificultades para realizar una detección y diagnóstico tempranos (Baron-Cohen y Howlin, 1993; Filipek et al., 1999, en Herrero, 2001).

Existen otros estudios que coinciden con que síntomas tempranos cambian con el tiempo (Kannre, 1968; Lord, 1995 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005), observándose evidencia que las categorías diagnósticas cambian sensiblemente con la edad en niños/as que presentan un trastorno del espectro autista (Tager-Flusberg, 2004).

Lord (1995 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005) plantea que niños/as menores de 3 años parecen presentar todas las características necesarias para un diagnóstico del Espectro Autista, pero luego pierden esas características a medida que van creciendo.

El fenómeno reportado de regresión es otro problema potencial, varios estudios (Kobayashi y Murata, 1998; Rogers y DiLalla, 1990; Tuchman y Rapin, 1997, Volkmar et al. 1985 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005) han documentado regresión en los informes de los padres en 20 al 40% de los casos.

Se ha encontrado varios términos que se superponen en algún grado, por ejemplo, autismo regresivo, autismo de retroceso, y estancamiento del crecimiento. Estos términos, sin embargo, se refieren a algunos aspectos del fenómeno subyacente, es decir, en algunos/as niños/as puede haber una pérdida gradual o más rápida del lenguaje y/o de las habilidades sociales (Kobayashi y Murata 1998, Rogers y DiLalla 1990, Tuchman y Rapin 1997 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005).

En otros casos, el problema parece ser no tanto de pérdida como de dificultades para progresar, por ejemplo, el niño/a parece decir una o dos palabras



pero luego el desarrollo del lenguaje no progresa (Siperstein y Volkmar, 2004 Volkmar, Chawarska y Klin, 2005). Finalmente, en algunos casos poco frecuentes el niño/a progresa normalmente durante varios años (por lo general tres a cuatro) con un desarrollo normal del lenguaje, habilidades cognitivas y de cuidado de sí mismo, y luego gradualmente o repentinamente pierde estas habilidades y comienza a presentar rasgos más clásicos del autismo (Volkmar, Chawarska y Klin, 2005).

Por otra parte, estudios sugieren cambios significativos entre el segundo y tercer cumpleaños, con niveles más altos de comportamientos autista más "típico" a la edad de 3 años; inversamente, algunos comportamientos indicativos de autismo a la edad de 2 años disminuyeron sustancialmente a los 3 años en el grupo de comparación de crecimiento retrasado (Lord 1996, Lord y Pickles 1996 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005).

Las descripciones de este trastorno, a lo largo de su historia, suelen incluir los mismos tipos de déficits o alteraciones, aunque dependiendo de los autores, se pone más énfasis en unos u otros.

Las descripciones clínicas también parecen coincidir en el reconocimiento de un conjunto de alteraciones concomitantes o secundarias que sistemáticamente aparecen asociadas al trastorno del espectro autista (la deficiencia mental, los desórdenes y peculiaridades motoras, los problemas de lenguaje, etc.), sin embargo, la diversidad de opiniones respecto cuál sea la jerarquía funcional de los síntomas del autismo determina que, con frecuencia, las teorías del autismo resulten contrapuestas entre sí (Belinchon, 1995).

Aunque los primeros signos de autismo son evidentes en muchos casos antes de los 12 meses de edad, el diagnóstico de niños/as es bastante complejo. Con menor frecuencia, niños/as menores de 3 años parecen presentar todas las características necesarias para un diagnóstico del espectro autista, pero luego pierden esas características a medida que van creciendo (Lord, 1995 en Volkmar, Chawarska y Klin, 2005).



## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

A Pesar de los avances que hemos observado en los últimos tiempos en el tratamiento de las personas que presentan trastornos generalizados del desarrollo, aún se puede observar dificultades en su detección y diagnóstico. Lo anterior, junto con dificultar los posibles tratamientos, genera incertidumbre en las familias, tiempos de espera que son innecesarios.

Una de las posibles causas de estos retrasos en su detección y diagnósticos, apunta a los cambios en los síntomas, la gran variabilidad de éstos y los casos en los que describe la pérdida de habilidades ya adquiridas. Lo anterior, por la heterogeneidad y las desarmonías del desarrollo que las personas con trastorno del desarrollo presentan.

Se observa en la literatura revisada consenso en la importancia que tiene el realizar un diagnóstico temprano, por lo anterior se considera necesario continuar realizando estudios que describan y definan la sintomatología que presentan las personas que presentan un trastorno del espectro autista en sus primeros años de vida.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- American Psychiatric Association (2000). **DSM IV TR Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders**. Washington DC: APA. Disponible en: <http://www.dsmivtr.org>
- Belinchon, M. (1995). **La investigación del autismo hoy: Niveles de análisis e hipótesis explicativas**. Disponible en: [http://www.aetapi.org/congresos/murcia\\_95/autismo\\_01.pdf](http://www.aetapi.org/congresos/murcia_95/autismo_01.pdf)
- Bishop, D. (1989). Autismo, síndrome de Asperguer y trastorno Semántico-pragmático: ¿Dónde están los límites? **British Journal o Disorders of Communication**, 24, 107-121. Disponible en: <http://www.jaymugs.demon.co.uk/bishop-htm>
- Cabrera, D. (2007). Generalidades sobre el autismo. **Revista Colombiana de Psiquiatría**, 36 (1) 208-220. Disponible en: [http://www.psiquiatria.org.co/BancoMedios/Documentos%20PDF/sup07art15\\_generalidades\\_autismo.pdf](http://www.psiquiatria.org.co/BancoMedios/Documentos%20PDF/sup07art15_generalidades_autismo.pdf)

- Canal, R., García, P., Touriño, E., Santos, J., Martín, M., Ferrari, M., Martínez, M., Guisuraga, Z., Boada, L., Rey, F., Franco, M., Puentes, J. y Posda, M. (2006). La detección temprana del autismo. *Intervención Psicosocial*, 15 (1) 29-47. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/inter/v15n1/v15n1a03.pdf>
- Cortéz, M. y Contreras, M. (2007). Early diagnosis of the autism spectrum disorders (18-36 months). *Archivos Argentinos De Pediatría*, 105 (5), 418-426. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S032500752007000500008yscript=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S032500752007000500008yscript=sci_arttext)
- Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria (2009). *Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria*. Disponible en: [http://www.guiasalud.es/GPC/GPC\\_462\\_Autismo\\_Lain\\_Enter\\_compl.pdf](http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_462_Autismo_Lain_Enter_compl.pdf)
- Herrero, J.M. (2001). La detección temprana de niños y niñas con autismo y otros trastornos del espectro autista. *Revista de Atención Temprana*, 4 (2), 71-81. Disponible en: <http://www.equipoautismotgdmurcia.es/linked/la%20detecci%F3n%20temprana%20de%20ni%F1os%20y%20ni%F1as%20con%20autismo%20y%20otros%20trastornos%20del%20espectro%20autista.pdf>
- Honda, H., Chimizu, Y., Nitto, Y., Imai, M., Ozawa, T., Iwasa, M., Shiga, K. e Hira, T. (2009). Extraction and Refinement Strategy for detection of autism in 18 month olds: a guarantee of higher sensitivity and specificity in the process of mass screening. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 50 (8) 972-981.
- Landa, R. (2008). Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. *Nature Clinical Practice Neurology*, 4 (3) 138-147.
- Millá, M.G. y Mulás, F. (2009). Atención temprana y programas de intervención específica en el trastorno del espectro autista. *Revista Neurología*, 48 (2) 47-52.
- Parnas, J., Bovet, P. y Zahavi, D. (2002). Schizophrenic autism: Clinical phenomenology and pathogenetic implications. *World Psychiatry*, 1 (3), 131-136. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1489853/>
- Quijada, C. (2008). Espectro Autista. *Revista Chilena de Pediatría*, 79 (1), 86-91.
- Shattuck, P., Durkin, M., Maenner, M., Newschaffer, C., Mandell, D., Wiggins, L., Lee, L., Rice, C., Rice, C., Giarell, E., Kirby, R., Baio, J., Pinto-Martin, J. y Cunniff, C. (2009). Timing of Identification Among Children With an Autism

Spectrum Disorder: Findings From a Population-Based Surveillance Study. ***Journal American Academy of Child and Adolescent Psychiatry***, **48** (5), 474-483.

Soto, P. (2007). Atención conjunta y autismo. Estudio en niños preescolares entre 2 y 5 años de edad. Tesis para optar al grado de Magíster en Psicología. Mención Psicología Clínica Infanto-Juvenil. Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile, Santiago. Chile.

Tager-Flusberg, H. (2004) Strategies for Conducting Research on Language in Autism. ***Journal of Autism Developmental Disorder***, **4** (1), 75-80.  
Disponible en: <http://www.bu.edu/autism/files/2010/03/2004-Matching-forLanguage-Studies1.pdf>

Volkmar, F., Chawarska, K. y Klin, A. (2005). Autism in Infancy and Early Childhood. ***Annual Review Psychology***, **56**, 315–336.