

DIAGNÓSTICO PRECOZ DE AUTISMO

ÁVILA MAYO 2001

JOAQUÍN DÍAZ ATIENZA
UNIDAD DE SALUD MENTAL INFANTO-JUVENIL
(ALMERÍA)

(Esta conferencia está basada
En la Reunión de Consenso de la
Sociedad Americana de Neurología)

CONCEPTOS CLÍNICOS ACTUALES

- **AUTISMO**
- **AUTÍSTICO**
- **TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL
DESARROLLO**
- **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO (ESPECTRO AUTISTA)

- *(DSM-IV)*

- TRASTORNO AUTISTA
- TRASTORNO DE ASPERGER
- TRASTORNO DESINTEGRATIVO DE LA INFANCIA
- TRASTORNO DE RETT
- TGD-NO
- AUTISMO ATÍPICO

PREVALENCIA

- **ÍNDICE:** 4 – 5 / 10.00
- **FENOTIPO ÁMPLIO:** 10-20 /10.000
- **SEX RATIO:** 3-4 NIÑOS: 1 NIÑA

(ESTOS ÍNDICES VARÍAN SI SE CONTEMPLA EL C.I.:

- **CI NORMAL 4:1**
- **R.MENTAL 2:1**

VENTAJAS DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

- **Apoyo y educación a la familia**
- **Manejo del estrés familiar**
- **Planificación de cuidados médicos al niño**
- **Tratamiento y Planificación precoz**

INDICADORES CLÍNICOS PRECOCES

- **Alteración de la interacción social recíproca**
- **Alteración de la comunicación verbal y gestual**
- **Intereses restringidos y repetitivos y estereotipados.**

DIAGNOSTICO PRECOZ EN ATENCIÓN PRIMARIA

- Contemplar esta posibilidad en cualquier niño.
- Mayor riesgo cuando existen antecedentes.
- Centrar la valoración en la conducta.
- A veces, su presentación es gradual.
- Incluso, puede tener un inicio del desarrollo relativamente apropiado.

INDICADORES QUE OBLIGAN UNA EPLORACIÓN MÁS DETENIDA

- No balbucea a los 12 meses.
- No señala ni gesticula.
- No existencia de palabras simples a los 16 meses.
- No presencia de frases simples a los 24 meses.
- La pérdida de cualquier adquisición del lenguaje a cualquier a cualquier edad

INDICADORES SOBRE LA COMUNICACIÓN (Alegaciones de los padres)

- No puede decir lo que quiere.
- Retraso en el lenguaje.
- Ausencia de respuesta a su nombre.
- No sigue instrucciones.
- A veces, parece sordo.
- Algunas veces parece oír, pero no otras.
- No señala ni dice adiós con la mano.
- Solía decir algunas palabras que ahora no dice.

INDICADORES SOBRE LA CONDUCTA SOCIAL (Alegaciones de los padres)

- No sonríe ante estímulos sociales.
- Prefiere “jugar” solo.
- Consigue los objetos por sí mismo.
- Es muy independiente.
- Tiene poco contacto ocular.
- Está en su propio mundo.
- No conecta con nadie.
- No está interesado en otros niños.

INDICADORES CONDUCTUALES (Alegaciones de los padres)

- Rabietas.
- Hiperactivo/no cooperador/ opositorista.
- No sabe jugar con los juguetes.
- Se queda “pegado” a los juguetes.
- Anda de puntillas.
- Tiene especial cariño por un juguete.
- Pone los objetos en fila.
- Es hipersensible a ciertos sonidos.
- Presenta movimientos raros.

¿CÓMO PREGUNTAR SOBRE LA COMUNICACIÓN?

- Señala con su dedo?
- Hace gestos como sí o no?
- Atrae tu atención cogiendo objetos para que tu lo veas?
- Hay algo raro en su lenguaje?
- Muestra cosas a la gente?
- Lleva a un adulto de la mano a algún sitio?
- Da respuestas inconsistentes a su nombre o a las órdenes que recibe?
- Repite palabras como el “eco”?
- Memoriza palabras o frases hechas?

¿CÓMO PREGUNTAR SOBRE LA SOCIALIZACIÓN?

- Abraza como los otros niños?
- Te mira cuando le hablas o juegas con él?
- Sonríe en respuesta a las sonrisas de los otros?
- Se implica en juegos recíprocos?
- Participa en juegos de imitación?
- Se interesa por los otros niños?

¿CÓMO PREGUNTAR SOBRE LA CONDUCTA?

- Tiene conductas y/ movimientos raros?
- Se preocupa solo por un reducido repertorio de intereses?
- Se fija selectivamente en parte de los objetos?
- Tiene juego simbólico?
- Imita las acciones de los otros?
- Está especialmente encariñado con algún objeto?

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS EN ATENCIÓN PRIMARIA

- **EVALUACIÓN AUDIOLÓGICA:**
 - Audiometría conductual
 - Evaluar función oído medio
 - Examen Neurofisiológico (PEAT)
 - Audiometría de respuestas cerebrales
- **EXAMEN DE LA PLUMBEMIA:**
 - Sobretudo en niños con pica

ESCALA ERC A III (ITEMS)

- REPLIEGUE AUTISTA
- PROBLEMAS DE COMUNICACIÓN VERBAL Y NO VERBAL
- REACCIONES EXTRAÑAS AL ENTORNO
- ALTERACIONES DE LA MOTILIDAD
- REACCIONES AFECTIVAS INADECUADAS
- ALTERACIONES DE LA GRANDES FUNCIONES INSTINTIVAS
- ALTERACIÓN DE LA ATENCIÓN, DE LA PERCEPCIÓN Y DELAS FUNCIONES INTELLECTUALES

ESCALA ERC A III (Repliegue Autista)

- **Busca el aislamiento**
- **Interacción social insuficiente**
- **Ignora a los demás**
- **Mirada inadecuada**

ESCALA ERC A III (Comunicación)

- **No se esfuerza en comunicarse con los demás**
- **Dificultad en comunicarse a través de los gestos y de la mímica.**
- **Emisiones vocales o verbales estereotipadas.**

Mínimos de la Historia Clínica Especializada

- HISTORIA NEONATAL (OBSTÉTRICA)
- HISTORIA MÉDICO-EVOLUTIVA:
 - Hitos en el desarrollo.
 - Encefalopatías.
 - Epilepsia
 - T.D.A.H. Graves.
 - Depresión
 - Manía (según edad)

Mínimos de la Historia Clínica Especializada (2/3)

- HISTORIA FAMILIAR:
 - Autismo
 - Síndrome X-Frágil
 - Esclerosis Tuberosa y otras facomatosis.
 - Trastornos de Ansiedad y Afectivos.
- PERÍMETRO CEFÁLICO
- EXAMEN GENERAL:
 - Buscar signos de facomatosis (Lámpara de Wood)
 - Rasgos dismórficos.

Mínimos de la Historia Clínica Especializada (3/3)

- Examen del estado mental
- Examen Pares Craneales
- Examen Motor
- Cuestionarios Específicos

Mínimos de la Historia Clínica Especializada (Exámenes)

- Test Metabólicos:
 - Aminoácidos
 - Carbohidratos.
 - Purinas
 - Péptidos
 - Metabolismo Mitocondrial

Mínimos de la Historia Clínica Especializada (Exámenes)

- Test genéticos:
 - Brazo largo del cromosoma 15.
 - X-Frágil
 - Síndrome de Angelman
- Neuroimagen:
 - TAC
 - RNM
 - SPECT
 - PET

Exámenes de escaso valor

- Anticuerpos celíacos.
- Test sobre alergias.
- Anormalidades inmunológicas y neuroquímicas
- Micronutrientes (vitaminas...)
- Permeabilidad intestinal
- Análisis de heces.
- Péptidos urinarios.
- Desordenes mitocondriales (lactatos y piruvatos)
- Estudios de la glutatoperoxidasa eritrocitaria

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- **RETRASO MENTAL**
- **TRASTORNOS ESPECÍFICOS GRAVES**
- **ESQUIZOFRENIA INFANTIL**
- **MUTISMO ELECTIVO**
- **TRASTORNO POR MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS**
- **DEMENCIA INFANTIL**
- **TRASTORNO OBSESIVO-COMPULSIVO**
- **TRASTORNO ESQUIZOIDE DE LA PERSONALIDAD**
- **TRASTORNO REACTIVO DE LA VINCULACIÓN**