

Consideraciones sobre la importancia de la Detección Temprana de lxs niñxs con Condiciones del Espectro Autista (CEA¹)

Buscamos, al igual que muchas agrupaciones y organizaciones en nuestro país, proteger los derechos de los niñxs, especialmente de aquellos que presentan desafíos en el desarrollo. Para nosotros, los niñxs son prioridad. Consideramos de fundamental importancia la prevención de los desafíos en el desarrollo a través de la identificación temprana de los niñxs en riesgo y el acceso universal y temprano a los apoyos necesarios por parte de los niñxs y sus familias. La intervención temprana puede mejorar el pronóstico de niñxs con desafíos en el desarrollo, y mejora la calidad de vida de las familias.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) promueve desde hace algunos años la implementación del Programa de acción para superar las brechas en salud mental (mhGAP: http://www.who.int/mental_health/mhgap/es/). Dicho programa identifica estrategias para aumentar la cobertura de las intervenciones clave en afecciones prioritarias en entornos con recursos limitados, y ofrece a los planificadores de salud y a las instancias normativas un conjunto claro y coherente de actividades y programas para ampliar y mejorar la atención de dichas condiciones en el marco de la atención primaria. La Guía de intervención del mhGAP (GI-mhGAP) ha sido elaborada a través de un intenso proceso de revisión de la evidencia científica e incluye recomendaciones para identificar y manejar los cuadros más prevalentes en el campo de la salud mental, entre los que se incluyen los desafíos de desarrollo. La Organización Panamericana de la Salud (OPS) promueve la implementación de la GI-mhGAP en nuestro país.

Se considera que la prevalencia de condiciones del espectro autista en la población mundial supera el 1%. Si se extrapola esta cifra de prevalencia a la Argentina, podríamos suponer que existen más de 400.000 personas con condiciones del espectro autista en nuestro país. Y conociendo que hay un 36,1% de la población argentina sin obra social ni plan médico (Censo 2010), podemos suponer que hay un significativo número de niñxs en contextos de vulnerabilidad social con desafíos en el desarrollo que podrían estar en riesgo de no ser identificados.

1. Sobre el espectro autista

Se considera que las condiciones del espectro autista (CEA) son condiciones que afectan predominantemente el desarrollo temprano, lo que trae consecuencias en las áreas de la comunicación, la interacción social, la conducta y el procesamiento sensorial.

Las personas con CEA presentan cuadros clínicos sumamente heterogéneos, tanto en nivel de severidad (leve, moderado, severo), como en el nivel de lenguaje (sin habla, palabras sueltas, frases, fluencia verbal), el nivel cognitivo (discapacidad intelectual, inteligencia promedio, inteligencia superior), el perfil sensorial, el patrón de inicio de

¹ *La denominación C.E.A. (Condiciones del Espectro Autista) incluye los diagnósticos de TEA (Trastornos del Espectro Autista –DSM V), los de Síndrome de Asperger, Trastorno Autista y Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado (TGDNE) del DSM IV, y Autismo Atípico de la CIE-10.

los síntomas (progresivo, regresivo), los especificadores (p. ej., Frágil X, tipo Asperger, etc.), las características psicológicas y biológicas propias de cada individuo y los problemas médicos concomitantes (p. ej., problemas gastrointestinales, inmunológicos, metabólicos, etc.). Por esto mismo, se habla de un “espectro autista”.

La prevalencia de CEA ha ido en aumento, especialmente en las últimas 2 décadas. El primer estudio epidemiológico sobre autismo en el mundo fue realizado en Middlesex, Reino Unido, en 1966, estableciendo una cifra de prevalencia de 1 de cada 2000 niños en la población de niños de 8 a 10 años de edad (1). En 2014, el Centro de Control y Prevención de Enfermedades (CDC) de los EE.UU., publicó una cifra de prevalencia de CEA de 1 en 68 niños, a partir de un estudio realizado en el 2010 en la población de niños de 8 años de edad en 11 ciudades norteamericanas pertenecientes a la Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network (ADDMN). Se desconocen las causas de este aumento, aunque entre las hipótesis se encuentran: a) los cambios en los criterios diagnósticos a lo largo del tiempo, lo que ha promovido la inclusión de individuos con cuadros de menor severidad o más alto funcionamiento dentro del espectro autista; b) el diagnóstico de CEA en individuos que antes recibían el diagnóstico de discapacidad intelectual u otros diagnósticos; y c) factores ambientales.

En Argentina, lamentablemente no contamos aún con datos epidemiológicos locales, y desconocemos por lo tanto la magnitud del problema. Sin embargo, familias, docentes, profesionales de la salud, y público general, refieren la experiencia subjetiva de que cada vez hay más niños con condiciones del espectro autista.

En los pocos países en vías de desarrollo en los que se han realizado y publicado estudios relacionados con la identificación y la intervención temprana de CEA (Colombia, India, Jamaica, Jordania, México), se ha identificado un edad promedio de 21-24 meses para la primera preocupación de los padres y una edad promedio de 45-57 meses para el diagnóstico de CEA, siendo las dificultades del lenguaje el síntoma de preocupación inicial más frecuente.

En países desarrollados, las edades promedio de diagnóstico suelen ser menores. En Canadá, un estudio demostró que las observaciones de los padres eran muy valiosas y confiables (es decir, que predecían los diagnósticos posteriores de sus hijos). En dicho estudio, los padres de niños en riesgo (porque ya tenían un hijo con CEA) mostraban preocupación por ciertas características antes de que los profesionales de la salud pudieran detectarlas (dificultades sensoriales a los 6-9 meses, dificultades en relación al lenguaje y a la socialización a los 12-15 meses). Este estudio demuestra la importancia de escuchar con atención las preocupaciones de los padres en relación al desarrollo de sus hijos.

En Argentina, un estudio realizado en 2008 mostró que los padres de niños con CEA que consultaban a un hospital público de la ciudad de Buenos Aires, notaban ciertos signos de alarma y se preocupaban por ellos ya a los 24 meses de edad (rango: 18-36 meses), y recibían el diagnóstico recién a los 47 meses (rango: 35-60 meses). También mostraba que el pediatra era el primer profesional que consultaban en el 66% de los casos, y que el 57,6% de los pediatras derivaban al niño a otro consulta, mientras que el 42,4% decidían esperar. Los padres consultaban a un promedio de 3 ± 2,3 profesionales hasta el diagnóstico definitivo.

Las familias que tienen en su seno a un niño, adolescente, o adulto con un CEA, tienen indicadores de estrés crónico significativamente más altos que la población general, por lo que es de fundamental importancia proveer a dichas familias del

asesoramiento y apoyos necesarios. Recientemente se mostró que el deterioro de la vida familiar que surge de las dificultades conductuales, de sueño y otras que presentan los niños con CEA, se produce aunque el niño no tenga diagnóstico aún. El diagnóstico debe ir acompañado de un abordaje familiar para manejar esas dificultades y establecer estrategias que reduzcan el estrés de los padres.

2. Sobre la importancia de la pesquisa sistemática de desafíos en el desarrollo socioemocional

La pesquisa temprana permite que aquellos niños en riesgo de padecer un trastorno de desarrollo sean identificados precozmente, y por consiguiente, puedan recibir una intervención temprana, crucial para un mejor pronóstico y una mejor calidad de vida. Por otro lado, los algoritmos y las herramientas de pesquisa ayudan a los profesionales a detectar a niños en riesgo que de otra manera no los identificarían, tanto por falta de tiempo durante la consulta o por falta de capacitación en la evaluación del desarrollo socioemocional y comunicacional de los niños.

La Academia Americana de Pediatría, institución altamente reconocida en el medio científico mundial, recomienda la vigilancia del desarrollo y pesquisa sistemática de los desafíos del desarrollo en las consultas pediátricas de los niños a los 9 meses, 18 meses, y 24/30 meses de edad, como también la pesquisa sistemática de CEA a los 18 meses y a los 24 meses de edad.

Los instrumentos de pesquisa son evaluaciones breves, formales y estandarizadas que permiten identificar en la población general a aquellos niños en riesgo de presentar un problema puntual. **Es muy importante aclarar que los instrumentos de pesquisa no son diagnósticos, sino que sólo identifican a niños que requieren una evaluación más cuidadosa.** A posteriori, aquellos niños que son pesquisados positivamente deben ser derivados a un equipo interdisciplinario especializado para realizar una evaluación diagnóstica integral.

La GI-mhGAP de la OMS ha sido elaborada para ser aplicada en el nivel de atención de salud no especializada. Está dirigida a los profesionales de atención de salud que trabajan en los establecimientos del primer y del segundo nivel. En el apartado de Trastornos del Desarrollo, la guía claramente específica que si los profesionales de la atención primaria identifican un retraso del desarrollo en un niño, deben buscar anomalías en la comunicación, patrones restringidos, repetitivos, estereotipados de conducta, intereses y actividades, pérdida de habilidades previamente adquiridas, historia familiar de trastornos del desarrollo, entre otras.

Existe en la Argentina un instrumento denominado Prueba Nacional de Pesquisa (PRUNAPE) que fue desarrollado por pediatras argentinos y es una valiosa herramienta de pesquisa general del desarrollo infantil. Asimismo, existen instrumentos de pesquisa específica de CEA, como por ejemplo el M-CHAT-R/F, el Q-CHAT, el CSBS-DP, que sirven para identificar a aquellos niños en riesgo de tener una CEA. Estas herramientas consisten en una serie de preguntas a los padres, y no necesitan de un entrevistador especializado (incluso, algunas de estas herramientas se pueden completar online). Las preguntas se basan en ciertos marcadores, tales como: escasa interacción y atención prestada a las demás personas, escasa atención a la mirada de los demás, no respuesta cuando se los llama por su nombre y dificultades para participar en juegos de imitación y vocalizaciones recíprocas.

En Argentina, el M-CHAT ha sido validado en población local de la ciudad de Buenos Aires. Este dato es importante, porque **es la única herramienta de pesquisa de CEA validada en nuestro país**. Es por esto que en muchas ocasiones se decide utilizar esta herramienta en vez de otras. En la medida en que se vayan validando otros instrumentos, tendremos más herramientas a disposición para usar en el contexto local. Cuando padres, pediatras, docentes de nivel inicial y otros profesionales que trabajen con niños menores a 5 años sepan detectar a los niños en riesgo de tener problemas del desarrollo, las herramientas de pesquisa se volverán innecesarias.

La implementación de un algoritmo de pesquisa a los 9 meses (por ej: CSBS-DP), a los 18 meses (por ej: M-CHAT-R/F), y a los 24/30 meses (por ej: M-CHAT-R/F) en las consultas pediátricas, en los centros de vacunación, en los jardines maternos o de infantes, o en cualquiera de los lugares donde concurren los niños en sus primeros 3 años de vida, posibilitarían detectar a niños en riesgo de tener CEA u otros problemas del desarrollo y permitiría ofrecerles la oportunidad de recibir una intervención temprana a los que lo requieran luego de ser observados más en profundidad.

3. Sobre la evaluación diagnóstica integral e interdisciplinaria

Una vez que un niño ha sido pesquisado positivamente, debería ser derivado a una evaluación diagnóstica integral e interdisciplinaria. Las reconocidas Guías de Práctica Clínica NICE, recomiendan que la evaluación diagnóstica de los niños en quienes se sospecha una CEA debe ser realizada por un equipo interdisciplinario especialista en desarrollo compuesto al menos por un pediatra o un psiquiatra infantil (o ambos), un psicólogo o un psicopedagogo (o ambos), y un fonoaudiólogo, con la posibilidad de acceder a interconsulta con un terapeuta ocupacional y con otros profesionales. Mencionan que la evaluación diagnóstica debe incluir una historia evolutiva, una entrevista sobre síntomas de CEA, una sesión interactiva con el niño para observar sus habilidades socio-comunicativas y su conducta, y un examen físico completo para identificar condiciones médicas concomitantes. Asimismo, debe establecerse no sólo el diagnóstico, sino un perfil del desarrollo del niño, incluyendo factores que pueden afectar el funcionamiento cotidiano y la participación social, tales como el nivel intelectual, las habilidades de lenguaje y comunicación, la conducta adaptativa, la salud física, el estado nutricional y la conducta. Esto es consistente con el marco de la CIF (Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud) y es relevante a la hora de establecer prioridades para la intervención.

Llamativamente, mencionan que el equipo especialista debería comunicar los hallazgos de la evaluación de una manera clara y compasiva, asegurándose de que la familia esté informada acerca de la CEA, sus implicancias en el desarrollo y en el funcionamiento del niño, y las alternativas para acceder a los apoyos y servicios clínicos necesarios.

Si los profesionales de la salud creen que el diagnóstico es una oportunidad, comunicarán el mensaje de manera de dejar a los padres en un lugar de “empoderamiento”, de esperanza, de que se pueden hacer muchas cosas, y de que la participación de los padres puede cambiar la trayectoria de desarrollo de su hijo. La manera en la que se comunica un diagnóstico incide en el pronóstico del niño e impacta en la calidad de vida de los padres.

Si consideramos que el diagnóstico es una oportunidad de proveer al niño con los apoyos que necesita y de dar a los padres herramientas para poder brindar a su hijo

un ambiente óptimo según su perfil individual de fortalezas y desafíos, es más sencillo comprender la importancia de un diagnóstico integral interdisciplinario temprano y oportuno.

4. Sobre la importancia de la intervención temprana

La intervención temprana en niños con CEA posibilita:

1. un mejor pronóstico para el niño: se describen CI más alto, mejores habilidades socio-comunicacionales y adaptativas, posibilidad de normalización de la actividad eléctrica cerebral, etc.;
2. la prevención de muchas dificultades asociadas a una trayectoria atípica de desarrollo;
3. una mejor calidad de vida para la familia;
4. una mayor inclusión educativa, al favorecer la concurrencia a la escuela común;
5. una reducción de los costos generales asociados al cuadro.

El rol de la neuroplasticidad en edades tempranas es esencial a la hora de pensar racionalmente en la intervención temprana. El potencial neuroplástico de un niño en sus primeros 5 años es el mayor que tendrá a lo largo de toda su vida. Por ende, si un niño con una CEA recibe una intervención intensiva temprana, tiene posibilidades de cambiar la trayectoria de su desarrollo.

Actualmente, existen múltiples de abordajes en el campo de las CEA. Existe evidencia a favor del inicio temprano del tratamiento y la modalidad intensiva. Generalmente se recomienda un abordaje integral multimodal personalizado según el perfil individual de la persona con CEA, el perfil de la familia, y los recursos profesionales y educativos disponibles en el lugar. Es de significativa importancia informar a los padres acerca de las alternativas terapéuticas disponibles, y que formen parte de la toma de decisiones en relación al tratamiento.

5. Sobre los derechos de las personas con CEA

Es sumamente importante que los padres estén informados de los derechos de sus hijos según la legislación vigente, como por ejemplo, que todo niño con diagnóstico de CEA tiene el derecho de recibir los abordajes que requiere, y que dichos abordajes deben ser cubiertos en su totalidad, según corresponda, por el estado, la obra social, o la prepaga.

En el año 2014, se sancionó a nivel nacional el Proyecto de Ley sobre Abordaje Integral de las Personas con TEA (Ley 27.043). Dicha Ley incluye la implementación de un protocolo de pesquisa sistemática de CEA a partir de los 18 meses de edad y la cobertura integral de todos los apoyos que requiera una persona con CEA.

Acorde a la Ley sancionada, sería de fundamental importancia que se instrumenten como política pública en todo nuestro país:

- a) la pesquisa sistemática de CEA en todos los niños de 16 a 30 meses de edad
- b) la evaluación diagnóstica interdisciplinaria de todos aquellos niños pesquisados positivos; y
- c) la intervención temprana en todos aquellos niños que presenten un diagnóstico de CEA u otro problema en el desarrollo.

Como conclusión, se considera que es sumamente importante brindar a todos los niños con CEA los apoyos que necesitan lo más tempranamente posible con el objetivo de limitar sus desafíos, potenciar sus fortalezas, favorecer su pronóstico y promover una mejor calidad de vida familiar. Por otro lado, es muy importante seguir construyendo una sociedad más inclusiva, equitativa y comprometida con ciertos valores como el respeto, el amor y la ecuanimidad.

Diciembre 2015

Referencias bibliográficas

1. OMS mhGAP: http://www.paho.org/mhgap/en/developmental_flowchart.html?reload,http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/44498/1/9789243548067_spa.pdf
2. Indicadores básicos de Argentina 2014 PAHO/WHO http://www.paho.org/arg/images/gallery/indicadores/indicadores_2014_opsarg.pdf?ua=1
3. Durkin MS et al. Autism screening and diagnosis in low resource settings: Challenges and opportunities to enhance research and services worldwide. *Autism Res.* 2015 Oct;8(5):473-6.
4. Asociación Americana de Psiquiatría. Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 5ta edición (DSM-V). Washington DC: American Psychiatric Press; 2013. p. 50-59.
5. Zwaigenbaum L, Bryson S, Garon N. Early identification of autism spectrum disorders. *Behav Brain Res* 2013; 251: 133-46.
6. Sacrey LR et al. Can Parents' Concerns Predict Autism Spectrum Disorder? A Prospective Study of High-Risk Siblings From 6 to 36 Months of Age. *JAACAP* June 2015, Volume 54, Issue 6, Pages 470-478
7. Klin A, Klaiman C, Jones W. Rebajar la edad de diagnóstico del autismo: la neurociencia del desarrollo social afronta un importante problema de salud pública. *Rev Neurol* 2015; 60 (Supl 1): S3-11.
8. Canal-Bedia R et al. De la detección precoz a la atención temprana: estrategias de intervención a partir del cribado prospectivo. *Rev Neurol.* 2015 Feb 25;60 Suppl 1:S25-9.
9. Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ* 2014 Mar 28; 63 (2): 1-21.
10. Rattazzi A. [The importance of early detection and early intervention for children with autism spectrum conditions]. *Vertex.* 2014 Jul-Aug;25(116):290-4. Spanish.
11. Samms-Vaughan ME. The status of early identification and early intervention in autism spectrum disorders in lower and middle-income countries. *Int J Speech Lang Pathol* 2014 Feb; 16 (1): 30-5.
12. Rivard M, Terroux A, Parent-Boursier C, Mercier C. Determinants of stress in parents of children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2014 Jan; 3.
13. Council on Children with Disabilities. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006; 118 (1): 405-420.
14. Johnson CP, Myers SM; American Academy of Pediatrics Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120: 1183-215.
15. Lejarraga H. et al; [PRUNAPE: screening for psychomotor development problems at primary care level]. *Arch Argent Pediatr.* 2008 Apr;106(2):119-25.
16. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont- Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 2014; 133 (1): 37-45.
17. Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Charman T, Richler J, Pasco G, et al. The Q-CHAT (Quantitative CHECKlist for Autism in Toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age: preliminary report. *J Autism Dev Disord* 2008 Sep; 38 (8): 1414-25.

18. Manzone L. Adaptación y validación del Modified Checklist for Autism in Toddlers en población urbana argentina [Tesis doctoral]. Buenos Aires: Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales. Universidad de Palermo; 2011.
19. National Institute for Health and Clinical Excellence. Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum (Clinic. Guid.128) [Internet]. 2011. Available from: <http://guidance.nice.org.uk/CG128>.
20. Fernell E, Eriksson MA, Gillberg C. Early diagnosis of autism and impact on prognosis: a narrative review. *Clin Epidemiol* 2013; 5: 33-43.
21. Wallace KS, Rogers SJ. Intervening in infancy: implications for autism spectrum disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 2010 Dec; 51 (12): 1300-20.
22. Dawson G, Jones EJ, Merkle K, Venema K, Lowy R, Faja S, et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012 Nov; 51 (11):1150-9.
23. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Dev Psychopathol* 2008; 20 (3): 775-803.
24. Koegel LK, Koegel RL, Ashbaugh K, Bradshaw J. The importance of early identification and intervention for children with or at risk for autism spectrum disorders. *Int J Speech Lang Pathol* 2014 Feb; 16 (1): 50-6.
25. Karanth P, Chandhok TS. Impact of early intervention on children with autism spectrum disorders as measured by inclusion and retention in mainstream schools. *Indian J Pediatr* 2013 Nov; 80 (11): 911-9.
26. Reichow B, Barton EE, Boyd BA, Hume K. Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2012 Oct 17; 10: CD009260.
27. Warren Z, McPheeters ML, Sathe N, Foss-Feig JH, Glasser A, Veenstra-Vanderweele J. A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2011; 127 (5): e1303-11.
28. Schreibman L, Dawson G, Stahmer AC, Landa R, Rogers SJ, McGee GG, Kasari C, Ingersoll B, Kaiser AP, Bruinsma Y, McNerney E, Wetherby A, Halladay A. Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 2015 Aug;45(8):2411-28
29. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO); 2001
30. Rapaport L. Autism May Strain Family Life Even Before Children Are Diagnosed. *Reuters Health Information*. December 21, 2015
http://www.medscape.com/viewarticle/856195?src=wnl_edit_tpal&uac=98035DZ
31. Napoli S. et al. Demora en el diagnóstico de TEA, 2008 (comunicación de la Dra. M.M. Contreras)