

1. Introducción

La salud mental ha requerido una atención especial por parte de todos los agentes implicados, reflejada en las grandes líneas de actuación del documento de “*Estrategia en Salud Mental para el Sistema Nacional de Salud*”¹. El objetivo de esta estrategia es mejorar la atención de las personas que padecen estos trastornos, reducir el estigma y la marginación al que se ven sometidos e impulsar las actividades de prevención, diagnóstico precoz, tratamiento, rehabilitación e integración social.

En el caso de niños con necesidades especiales, en el *Informe Técnico de problemas de salud y sociales de la infancia en España (2005)*² y el *Libro Blanco de la Atención Temprana*³, se reitera la prioridad de potenciar al máximo el desarrollo de aquellos niños que presentan deficiencias y propiciar su integración escolar y social, así como su autonomía personal.

Los *Trastornos del Espectro Autista* (TEA) forman parte de los problemas de salud mental. Los TEA son una serie de trastornos neuropsiquiátricos, catalogados como “*trastornos generalizados del desarrollo*” según la clasificación diagnóstica del DSM-IV-TR, los cuales pueden detectarse a edades muy tempranas (por definición, el trastorno autista es de inicio anterior a los 3 años de edad)⁴. Esta disfuncionalidad tiene un impacto considerable no sólo en el correcto desarrollo y bienestar de la persona afectada, sino también de los familiares, dada la elevada carga de cuidados personalizados que necesitan⁵. La prevalencia de dichos trastornos ha aumentado considerablemente, lo que unido a su carácter crónico y gravedad hace que precisen un plan de tratamiento multidisciplinar personalizado y permanente a lo largo de todo el ciclo vital, en constante revisión y monitorización, que favorezca el pleno desarrollo del potencial de las personas con TEA y favorezca su integración social y su calidad de vida⁶.

Al igual que ocurre con otros trastornos de salud mental u otras discapacidades, son un problema que puede producir estigmatización. Las familias ponen de manifiesto los sentimientos de aislamiento, invisibilidad y falta de conocimiento de lo que son los TEA por parte de la sociedad en general^{7,8}.

La diversidad de manifestaciones clínicas que pueden presentarse en el TEA dificulta la detección precoz de sintomatología compatible con dichos trastornos⁹, y como consecuencia se ve retrasado su diagnóstico, que en bastantes ocasiones no se confirma antes de los 3 años. A ello se añade un cierto desconocimiento del problema en ámbitos médicos y educativos. Con el objetivo de lograr un diagnóstico lo más precoz posible, es muy

importante concienciar de la importancia de la detección temprana de los TEA y proporcionar herramientas que ayuden a detectarlos precozmente¹⁰.

El objetivo principal de esta guía es establecer recomendaciones basadas en la evidencia científica para los profesionales sanitarios del ámbito de AP sobre la detección y manejo precoz ante la sospecha de TEA en niños, los criterios de derivación a Atención Especializada (AE) ante sospecha, la información que desde AP se debe proporcionar a la familia en ese primer momento de sospecha y proceso de derivación, y una vez ya diagnosticados; así como establecer recomendaciones para el seguimiento de niños tras el diagnóstico de TEA en AP.

El presente documento se centra en niños de 0 a 6 años de edad, periodo que abarca a la mayoría de los diagnósticos de TEA¹¹ y que coincide con el periodo de vigilancia de Atención Temprana³. Este periodo de tiempo excluye población adolescente y adultos.

Por tanto, la guía se dirige fundamentalmente a los profesionales que trabajan en el ámbito de Atención Primaria (pediatras, médicos de familia, enfermeras, trabajadores sociales). Además, la información será de utilidad para otros profesionales implicados en la detección y atención de los TEA, tanto del ámbito educativo (educadores en general y Equipos de Orientación) como de servicios sociales (Unidades de Atención Temprana). También se dirige a los padres que acuden a este primer nivel asistencial. Para estos últimos se trata de una herramienta que les permitirá conocer qué son los TEA, el proceso de diagnóstico, mitigar el estrés ocasionado por la incertidumbre y la falta de información, pudiendo manejar información fiable que pueda evitar pautas no avaladas por la evidencia.

Esta guía tiene un enfoque nacional, por lo que no se abordan temas relacionados con la organización de los servicios sanitarios de forma particular, si bien se tratan de establecer unas recomendaciones básicas sobre criterios de derivación a atención especializada con el objetivo de mejorar los canales de comunicación entre AP y AE.

Este documento constituye la versión *resumida* de la “*Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista (TEA) en Atención Primaria (AP)*”. La Guía de Práctica Clínica (GPC) está estructurada por capítulos en los que se da respuesta a las preguntas que aparecen al inicio del mismo. Un resumen de las recomendaciones se presentan en cada capítulo. A lo largo del texto, en el margen derecho se indica el tipo de estudio y la calidad de la evidencia de la bibliografía revisada, siguiendo los niveles de evidencia y los grados de recomendación según el sistema SIGN para estudios de intervención y NICE para estudios diagnósticos (Anexo 1).

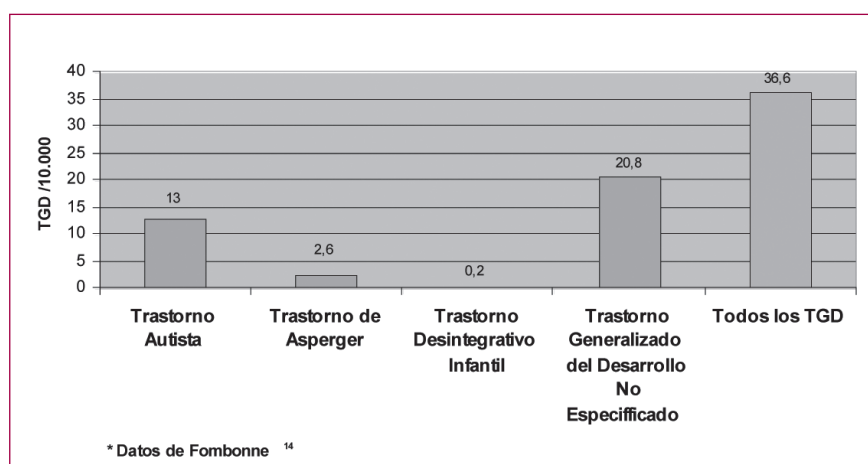
El material donde se presenta de forma detallada la información con el proceso metodológico de la GPC (estrategia de búsqueda para cada pregunta

clínica, tablas de guías) está disponible tanto en la página web de *GuíaSalud* como en la de la *UETS*, Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Agencia Laín Entralgo (Madrid). En estas páginas web puede consultarse también el *Manual Metodológico de elaboración de GPC* que recoge la metodología general empleada¹². Además, existe una versión *completa* de la GPC, con mayor detalle de los estudios incluidos, una guía *rápida* con las recomendaciones, escalas y algoritmos principales, y una versión para los padres y familiares de niños con sospecha y con diagnóstico de TEA. Estas versiones se encuentran tanto en las páginas web citadas como en edición impresa, excepto la versión completa y el material metodológico (exclusivamente en versión electrónica).

Prevalencia de los Trastornos del Espectro Autista y cargas de enfermedad asociadas

Tradicionalmente se ha considerado al autismo como un trastorno de escasa prevalencia (alrededor de 4-5 por 10.000 en los años 70) , pero en la actualidad las cifras han aumentado¹³⁻¹⁶, llegando a alcanzar una prevalencia mayor de 60 por 10.000 para todo el espectro autista^{17,18}. La prevalencia global estimada para el trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo de la infancia y trastorno generalizado del desarrollo no especificado se muestra en la figura 1.

Figura 1. Prevalencia de los Trastornos Generalizados del Desarrollo - TGD / 10.000*



Algunos autores están de acuerdo con las estimaciones más altas y argumentan que es debido a un cambio en los criterios diagnósticos, ahora menos restrictivos al ampliarse el espectro (el trastorno de Asperger fue incluido en los manuales en los años 90), y a un aumento de la sensibilidad de los profesionales hacia estos trastornos¹⁹. Otros autores en cambio sugieren que los datos actuales no sustentan completamente esta hipótesis y que no se deben dejar de vigilar las cifras en los próximos años para asegurarnos que realmente no existe aumento de la incidencia de autismo¹⁴.

En el contexto español son pocos los estudios que han abordado este trastorno en diferentes Comunidades Autónomas. Los resultados no han superado una prevalencia estimada de 5 por 10.000 casos en España, pero los datos son de estudios realizados entre los años 1990-1998^{8,20,21}. Una estimación de la incidencia en España obtuvo una tasa ajustada de incidencia de 8 por 10.000 para el grupo de autismo y trastorno de Asperger en el grupo de 0-4 años, y 3,5 por 10.000 en el grupo de 5-9 años y 1,4 por 10.000 en el grupo de 10-14 años²².

Además se ha observado que los hombres tienen más riesgo que las mujeres de padecer este trastorno (4:1), no encontrándose diferencias significativas en la proporción de casos de autismo entre las diferentes clases sociales y culturas estudiadas^{23,24}.

La edad de inicio de los trastornos es muy temprana; en algunos casos se han podido observar las primeras manifestaciones durante el primer año de vida, de ahí la importancia de un seguimiento exhaustivo del desarrollo infantil²⁵.

En cuanto a la afectación de la capacidad cognitiva, según algunos autores, la discapacidad intelectual entre los niños con TEA fue del 29,8% (un 67% entre personas con trastorno autista, un 12% en niños con trastornos del desarrollo no especificados y un 0% en niños con Síndrome de Asperger)¹⁶.

Según la encuesta del INE (Instituto Nacional de Estadística) sobre Discapacidades, deficiencias y estado de salud de 1999, existen en nuestro país 3,8 millones de personas con discapacidad, de las cuales, unas 4.500 personas están diagnosticadas de autismo (0,12%)²⁶. Sin embargo, a pesar del carácter crónico de estos trastornos, no todas las personas diagnosticadas de autismo se encuentran en situación de dependencia. Muchos niños con TEA pueden alcanzar niveles de funcionalidad e independencia elevados, en función no sólo de sus propias características o gravedad de los trastornos (C.I. bajo o normal, existencia o ausencia de lenguaje funcional), sino también en función de los apoyos, tanto al niño como a la familia, recibidos desde etapas tempranas.

Las cifras del coste social de las personas con TEA son elevadas. En un estudio en Estados Unidos, se estiman los costes totales que precisa

una persona con autismo a lo largo de su vida en 3,2 millones de dólares²⁷.

Cuando se compara el coste anual de servicios médicos entre los niños de edades comprendidas entre los 2 y 18 años diagnosticados de autismo y sin autismo, se estima un coste anual tres veces superior en el grupo de niños con autismo respecto los que no tienen este trastorno. La utilización de los servicios sanitarios y el coste de los mismos era significativamente más elevado para los niños con TEA comparados con niños sin TEA²⁸.

La carga total de morbilidad del TEA en España en el año 2003, se estima en 43.928 Años de Vida Ajustados por Discapacidad (AVAD), de los cuales 33.797 eran atribuibles a trastorno autista y 10.131 al trastorno de Asperger junto los trastornos generalizados del desarrollo no especificado. Dichas cifras se calcularon sobre una población de referencia de 6.043.479 (niños de entre 0 y 14 años en España en el 2003, lo que representaba un 14,5% del total de la población). Cuando se ajusta la carga de morbilidad después de recibir una intervención temprana adecuada, los expertos suponen una reducción del peso de la discapacidad, lo que supone una reducción total de 11.817 Años de Vida Ajustados por Discapacidad (26,95%). Sin embargo, el beneficio real de la intervención temprana no puede simplemente estimarse en función de la carga de morbilidad, ya que también supone una reducción del estrés familiar, un aumento de la capacidad de afrontamiento del problema y aumento del optimismo en el futuro; por lo que los beneficios son mucho más elevados que la simple reducción de los Años de Vida Ajustados por Discapacidad²².

Variabilidad en la práctica clínica

A pesar de que los TEA suelen manifestarse en edades muy tempranas, no todos los profesionales que evalúan el desarrollo del niño sano frecuentemente, tanto de AP (pediatras, enfermeras, médicos de familia), como del ámbito educacional (profesores o educadores), han incorporado en su práctica diaria un sistema de vigilancia que permita detectar trastornos del desarrollo de manera eficaz, por lo que a veces la obtención de un primer diagnóstico llega a demorarse meses e incluso años^{29,30}.

Los profesionales de la atención primaria pueden tener poca información o formación para detectar dichas anomalías del desarrollo, o no se tienen tan presentes como otras patologías^{31,32}. De igual forma, es común que se desconozcan qué escalas son útiles para detectar precozmente los TEA. En un informe²⁹ sobre la demora diagnóstica del TEA en España, se encontró que la familia es la primera en sospechar que algo no iba bien en el desarrollo de su hijo cuando éste tiene 1 año y 10 meses y que la edad media de la primera

consulta se sitúa cerca de los 2 años y 2 meses. El 63% de los pediatras derivan a servicios especializados antes de los 6 meses, pero un 21% lo hace después de los 6 meses, y un 16% no llega a derivar nunca. Se refleja que a pesar de que el 72% de las familias comenta haber acudido en algún momento a la sanidad pública (en el 51% se refieren a AP), menos del 38% reflejan haber recibido el diagnóstico específico en la sanidad pública. Esta demora diagnóstica es aun mayor en el trastorno de Asperger y en el autismo sin discapacidad intelectual asociada (a veces llamado *autismo de alto funcionamiento*, aunque los expertos no recomiendan el uso de éste término ya que no representa a ninguna categoría diagnóstica), donde la sintomatología puede pasar más desapercibida en los primeros años. En España y a nivel internacional, se ha puesto de manifiesto que el proceso diagnóstico suele demorarse varios años y que la edad de diagnóstico puede retrasarse hasta los 11 años, revelándose el mismo retraso para el grupo de niños con TEA y en especial con trastorno de Asperger^{33,34}. Por ello, es necesario incentivar la detección precoz teniendo en cuenta el abanico gradual de síntomas y grados de afectación de los TEA, desde las alteraciones más leves hasta los trastornos del desarrollo más graves.

Algunos profesionales pueden pensar que el niño sólo presenta signos leves de retraso en el desarrollo, pero que se recuperará con el tiempo y alcanzará a los demás^{35,36}. Se favorece así el retraso en el diagnóstico, llevando a algunos padres a una situación de desamparo, visitando diferentes consultas médicas^{29,37,38}.

Un 62,5% de las familias afirma que tuvieron dificultades en la realización del diagnóstico debidas al desconocimiento del trastorno por parte de los profesionales (un 28,2%), la diversidad de diagnósticos (un 23,1%), retrasos en la obtención del diagnóstico (un 15,4%), desconocimiento sobre dónde acudir (un 12,8%), poca o ninguna coordinación entre los profesionales implicados (un 12,8%), y necesidad de desplazarse a otra ciudad (un 7,7%). Respecto al tiempo que tardaron en recibir un diagnóstico definitivo, un 41,4% de las familias expresan que tardaron más de cuatro años en recibir un diagnóstico definitivo. Por su parte, el 80% de los profesionales sanitarios consideraron que conocen poco o nada sobre el autismo y el 20% bastante o mucho³⁹.

Por todo ello, es prioritario ofrecer la información necesaria para realizar una detección precoz tanto a los profesionales de la atención primaria^{8,40,41}, como a los servicios educativos, ya que son estos profesionales los que van a ser consultados en primer lugar por los padres que detecten alguna alteración, o bien, los que van a detectar ellos mismos alteraciones en las evaluaciones programadas del niño. La detección precoz va a depender de que dichos profesionales tengan los conocimientos apropiados sobre este trastorno^{42,43}.

Dada la relevancia de los TEA, en algunas comunidades autónomas están surgiendo programas para facilitar la atención sanitaria especializada

a los pacientes con TEA, de forma que se eliminen las barreras que el sistema tiene para que estos pacientes sean atendidos de acuerdo con sus recursos y características. Un ejemplo de estas iniciativas es el programa AMI-TEA (atención médica integral de los pacientes con TEA), instaurado en la Comunidad de Madrid, en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Importancia de la detección precoz de los trastornos del espectro autista

Una detección precoz va a desembocar en una intervención temprana en los niños con TEA 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 en el futuro⁴⁴. Las instituciones de apoyo a los TEA, los profesionales y las propias publicaciones sugieren que una identificación y diagnóstico precoz son importantes (ver Tabla 1)⁴⁵:

Tabla 1. Ventajas de la detección precoz de los TEA:

<ul style="list-style-type: none"> - previenen o rectifican diagnósticos erróneos - reduce incertidumbres de los padres - ayuda a la identificación de opciones de educación - ayuda en la orientación profesional, e identifica servicios que faciliten dicha elección - proporciona acceso a recursos, apoyo y servicios - posibilita el consejo genético a las familias - posibilita soporte ambiental adecuado - facilita el contacto con otras personas o familiares con TEA 	<ul style="list-style-type: none"> - ayuda a identificar necesidades de apoyo familiar - ayuda a las personas con TEA a entenderse a sí mismos y a otras personas - ayuda a otras personas a entender a las personas con TEA, incluyendo familiares, parejas y la sociedad - previene problemas futuros de comorbilidad - reduce el aislamiento - orienta la identificación del fenotipo más amplio de TEA en miembros familiares
---	---

La atención temprana derivada de la detección precoz de un problema de salud está justificada por sí misma, ya que la demora terapéutica siempre es contemplada como un fallo del sistema sanitario. Se entiende por atención temprana *“el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan*

los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar”³. En la mayoría de estos equipos de atención se cuenta con psicólogos, psicopedagogos, logopedas, fisioterapeutas, psicomotricistas y neuropediatras. En el caso de un trastorno del desarrollo, la atención temprana favorecerá el desarrollo de las capacidades de estos niños y reducirá el estrés familiar y la incertidumbre sobre el futuro del niño afectado.

Esta guía pretende, por tanto, ser una herramienta útil para todos los profesionales implicados en la detección precoz y seguimiento de los TEA en AP, así como para los padres y familiares implicados en su cuidado, de tal forma que pueda mejorar la calidad de vida de los niños con TEA y sus familias.