

5. Criterios diagnósticos de TEA

Pregunta clínica n° 3

- *En los niños menores de 6 años ¿qué criterios diagnósticos debe cumplir un cuadro clínico para clasificarlo dentro de la categoría de TEA en el DSM-5-TR?*

Pregunta clínica n° 4

- *En niños menores de 6 años ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM-5-TR o CIE-11 para el diagnóstico del TEA?*

Recomendaciones

El GAG decidió retirar la siguiente recomendación.

Se recomienda a los profesionales implicados en la detección de niños con TEA, sobre todo a aquellos con poca experiencia, usar los manuales diagnósticos del DSM-IV-TR y/o CIE-10.

Justificación

Se consideró que la recomendación relacionada con el uso de manuales diagnósticos DSM-IV y CIE-10 de la guía 2009 no estaba vigente ni era aplicable a la práctica clínica actual. No fue posible la actualización de la recomendación referida en la guía 2009 acerca del uso de los criterios DSM y CIE, al no localizarse evidencia de calidad que comparara los criterios diagnósticos de los manuales más recientemente actualizados con versiones anteriores. En las guías seleccionadas la evidencia localizada fue heterogénea y de calidad baja; esta circunstancia junto a que no se localizaron revisiones sistemáticas y estudios primarios que cumplieran los criterios de inclusión, no permitió la selección de una base de evidencia que apoyara una nueva recomendación.

Consideraciones adicionales

Como se ha expuesto en el capítulo anterior, la clasificación de TEA en el DSM-5 publicado en 2013 presentó un cambio sustancial respecto a la anterior versión. Algunas guías internacionales que abordan el TEA no han considerado emitir recomendaciones sobre el uso de las diferentes versiones de DSM. Sin embargo, todas las guías localizadas coincidieron en que debían utilizarse los criterios descritos en DSM-5 para el diagnóstico de TEA.

En general, los estudios individuales incluidos en las guías localizadas, que compararon el diagnóstico entre DSM-IV y DSM-5, fueron de baja o muy baja calidad.

La guía australiana 2018 incluyó una recomendación favorable al uso de DSM-5, basada en consenso. En esta guía se incorporaron 6 referencias procedentes de una búsqueda específica sobre el diagnóstico de TEA que abarcó la evidencia desde la publicación del DSM-5 en 2013 hasta 2016 (48-53). Solo el estudio de Dawkins 2016, calificado como nivel de evidencia III (estudio descriptivo no experimental), evaluó el acuerdo diagnóstico entre DSM-IV y DSM-5, utilizando *Childhood Autism Rating Scale 2* (CARS2) como escala de evaluación y *Autism Diagnostic Observation Schedule 2* (ADOS-2) como patrón de referencia. Dawkins et al mostró resultados de diagnóstico de TEA en 183 niños. Cuando se utilizaron los criterios del DSM-IV, 127 niños fueron diagnosticados de TEA, 9 se incluyeron en el grupo de Síndrome de Asperger,

6 se consideraron dentro del trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otra manera (PDD-NOS) y 41 participantes no cumplieron los criterios para el diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo; cuando se utilizó DSM-5, se clasificaron como TEA 134 participantes y 49 no cumplieron los criterios diagnósticos.

En la versión de la *New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline* publicada en 2016, se consideró que los criterios diagnósticos DSM-5 eran útiles, al ser más simples y claros que los criterios DSM-IV y al incorporar las medidas de la gravedad del TEA, la inclusión de los comportamientos sensoriales, y enfatizar en la identificación de un conjunto de dificultades que un individuo puede experimentar. En esta guía se incorporó una actualización publicada en 2014 que abordaba las implicaciones del DSM-5 para el diagnóstico de TEA (54). El principal objetivo de este documento no fue juzgar los cambios en los criterios diagnósticos reflejados en el DSM-5 sino abordar los cambios necesarios que debían realizarse para incorporar los nuevos criterios diagnósticos en la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder* 2016. Se llevó a cabo una revisión sistemática sobre los cambios en los criterios diagnósticos publicados en el manual DSM-5, que abarcó estudios desde 2004 hasta 2014. 93 estudios fueron considerados relevantes para la revisión. Las indicaciones preliminares de la utilidad clínica de los nuevos criterios diagnósticos fueron positivas. En los ensayos de campo, la fiabilidad interobservador fue buena, aunque la muestra para el diagnóstico de TEA fue pequeña y se requeriría una verificación en una población más amplia. Los criterios diagnósticos revisados podrían ser aceptables y factibles en los ensayos realizados en un entorno de práctica rutinaria, al menos para los participantes que siguieron un entrenamiento significativo. Se identificaron 14 estudios que investigaron el diagnóstico de TEA, comparando los resultados obtenidos con los criterios diagnósticos del manual DSM-5 frente a DSM-IV. Los estudios mostraron resultados consistentes con una mejora de la especificidad para DSM-5 (menos personas sin TEA en las que se produjo un error en el diagnóstico) pero una disminución de la sensibilidad (capacidad de diagnosticar correctamente a las personas con TEA), aunque se observaron diferencias metodológicas y limitaciones en los estudios incluidos. La nueva versión de la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder* publicada en 2022 no ha incorporado nueva evidencia que comparara los criterios diagnósticos de DSM IV y DSM 5 y no ha realizado ninguna modificación de las recomendaciones relacionadas (55).

La guía elaborada por *Scottish Intercollegiate Guidelines Network*, SIGN 145 *Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders* incluyó en el resumen de evidencia 3 estudios con resultados referidos al rendimiento diagnóstico y fiabilidad interobservador de los criterios DSM-IV y CIE-10 (56-58). Estos estudios coinciden con los presentados como base de evidencia en la GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009. En la actualización de la guía SIGN 145, realizada en 2019, y dirigida a la localización de GPC, informes de HTA, RS y metaanálisis, no se localizó evidencia que permitiera la actualización de la recomendación relacionada con los criterios diagnósticos (59).

Otra guía analizada elaborada por la Haute Autorité de Santé (HAS), *Trouble du spectre de l'autisme* 2018, recomendó formular el diagnóstico de TEA en referencia al DSM-5 en espera de la entrada en vigor de CIE-11 (47). No se localizó en esta guía evidencia relacionada con los criterios diagnósticos DSM-5.

La guía NICE Autism: *Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum* 128, revisada en 2017, no ha actualizado las recomendaciones en las que hace referencia a la clasificación DSM y CIE, aunque la evidencia localizada a través de las actualizaciones periódicas de esta guía mostró que un diagnóstico de TEA era menos común con DSM-5 que con DSM-IV o DSM-IV-TR, y refirieron que esta evidencia podría modificar las recomendaciones relacionadas con los criterios diagnósticos utilizados (14). 4 publicaciones mostraron resultados acerca de la proporción de niños y niñas diagnosticados de TEA con DSM-IV que mantenían el diagnóstico

cuando se aplicaban los criterios definidos en DSM-5 (2 estudios retrospectivos y 2 revisiones sistemáticas) (60-63). El estudio de Zander et al incluyó 127 niños diagnosticados de TEA siguiendo los criterios DSM-IV (60). El acuerdo diagnóstico entre los criterios DSM-IV-TR y DSM-5 valorado con la escala Vineland Adaptive Behavior (VABS) fue variable: cuando se aplicó un umbral para un nivel de discapacidad leve, el cumplimiento de criterios DSM-5 fue del 88 %; con un umbral para un nivel de discapacidad moderado se observó un 69 % de cumplimiento, y con un umbral para un nivel de discapacidad grave, el cumplimiento fue del 33 %. El estudio de Maenner et al mostró que el 81,2 % de los niños y niñas clasificados como TEA con los criterios diagnósticos DSM-IV, cumplieron los criterios diagnósticos descritos en el DSM-5 (61). La revisión sistemática llevada a cabo por Smith et al mostró que entre el 50 y el 75 % de los niños y niñas diagnosticados de TEA con DSM-IV mantenían el diagnóstico cuando se aplicaban los criterios del DSM-5 (62).

La revisión sistemática de Kulage 2014 se realizó con el objetivo principal de estimar los cambios en la frecuencia de diagnóstico de TEA cuando se utilizan los criterios DSM-5 (63). Esta revisión fue actualizada en 2019, comparando los datos más recientes sobre el diagnóstico de TEA basado en las dos últimas versiones de los criterios diagnósticos de DSM (64). Los resultados mostraron que un número significativo de personas que cumplieron los criterios DSM-IV para el diagnóstico de TEA no cumplieron los criterios DSM-5. Los estudios primarios incluidos en esta revisión no cumplieron los criterios para ser incluidos en un perfil de evidencia elaborado con la metodología GRADE. Se seleccionaron los 2 estudios más relevantes para realizar un resumen narrativo de los resultados mostrados. Un estudio realizado en 123 participantes reclutados en colegios de Málaga con diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo basado en los criterios del DSM-IV, aplicó los criterios diagnósticos del DSM-5, con el siguiente resultado: 57 participantes cumplieron los criterios para el diagnóstico de TEA y 66 participantes no cumplieron los criterios para este diagnóstico (65). De estos resultados no se pueden extraer conclusiones acerca del rendimiento diagnóstico de los criterios descritos en DSM-5 para TEA, puesto que los niños y niñas fueron diagnosticados en un primer momento como TGD, siguiendo los criterios de DSM-IV y CIE-10, y esta definición no es equiparable a TEA en DSM-5.

Otro estudio incluido en la revisión de Kulage comparó el acuerdo diagnóstico utilizando los criterios descritos en DSM-IV y DSM-5 para TEA en un grupo de 18 participantes, con un resultado de 78 % de acuerdo (16 participantes) (66). El escaso tamaño muestral no permite inferir una conclusión sobre el acuerdo diagnóstico entre los criterios.