

6. Detección precoz

Pregunta clínica nº 5

- *¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente alteraciones en el desarrollo?*

Pregunta clínica nº 6

- *¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos del TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?*

Pregunta clínica nº 7

- *¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?*

Pregunta clínica nº 8

- *¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?*

6.1 Seguimiento de la salud infantil para la detección precoz de TEA

- *¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente alteraciones en el desarrollo?*

Se ha planteado la actualización de las recomendaciones relacionadas con el seguimiento de la salud infantil con el objetivo de comprobar si se ha publicado nueva evidencia que apoye el uso de algún instrumento de cribado para la detección de trastornos del neurodesarrollo.

Recomendaciones

1. Profesionales sanitarios y del ámbito de la educación deben comentar regularmente con los padres y madres el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de sus hijos e hijas (al menos entre los 8 – 12 meses, entre los 12 y 24 meses, entre los 2 – 3 años y entre 4 – 5 años) como parte del seguimiento de la salud infantil (D, vigente).
2. Los equipos profesionales sanitarios deben incorporar un alto nivel de vigilancia en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento para la identificación temprana de los TEA y otros trastornos del neurodesarrollo (D, vigente).
3. En la vigilancia del desarrollo infantil en Atención Primaria, como ayuda para detectar cualquier trastorno del desarrollo, incluidos los TEA, es aconsejable el uso de escalas (como la escala Haizea-Llevant desarrollada en nuestro contexto) (Anexo 2) (BPC, vigente)

Justificación

El GEG estuvo de acuerdo en que se mantuvieran vigentes las 3 recomendaciones referidas al seguimiento infantil en la guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria. Estas recomendaciones están relacionadas con la importancia de valorar entre los equipos profesionales sanitarios y del ámbito de la educación y los familiares, el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de los niños y niñas en diferentes etapas del desarrollo, el seguimiento en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje, comportamiento y actividades de la vida diaria, así como el uso de la escala Haizea-Llevant para el seguimiento del desarrollo dentro del programa de la salud infantil en Atención Primaria.

Justificación detallada

En la revisión de las referencias de todas las guías seleccionadas, así como en la búsqueda de revisiones sistemáticas y estudios primarios, no se localizaron referencias que pudiera actualizar la base de evidencia relacionada con las recomendaciones referidas al seguimiento de la salud infantil, incluidas en la guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria.

6.2 Señales de alerta

- *¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos del TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?*

Recomendaciones

1. Los y las profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños y niñas sanos teniendo en cuenta las “señales de alerta” propuestas (Anexo 2) (D, ✓, vigente):
 - Señales de alerta inmediata.
 - Compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad.
2. Al considerar la posibilidad de autismo tener en cuenta que (débil a favor, adoptada):
 - Los signos y síntomas deben ser analizados en el contexto del desarrollo general del niño y niña o joven.
 - Los signos y síntomas no siempre son reconocidos por padres, madres, cuidadores, los propios niños, niñas, jóvenes o por otros profesionales.
 - Cuando los niños y niñas mayores o jóvenes presentan por primera vez un posible autismo, los signos o síntomas pueden haber sido previamente enmascarados por mecanismos de afrontamiento del niño, niña, joven y/o un entorno de apoyo.
 - Es necesario tener en cuenta la variación cultural, pero no se debe asumir que el retraso del lenguaje es debido a que el castellano no es el primer idioma de la familia o por dificultades auditivas tempranas.
 - El diagnóstico de autismo puede fallar en niños, niñas o jóvenes con una discapacidad intelectual.

- El diagnóstico de autismo puede fallar en niños, niñas o jóvenes que son verbalmente capaces.
- El autismo puede estar infradiagnosticado en las niñas.
- La información importante sobre el desarrollo temprano puede no estar fácilmente disponible, por ejemplo, en algunos niños, niñas, jóvenes vigilados o tutelados y los incluidos en el sistema judicial.
- Los signos y síntomas pueden no ser explicados por experiencias perturbadoras en el hogar o problemas mentales o enfermedad física de los padres y madres.

Justificación

Se ha mantenido vigente una recomendación a favor del seguimiento del desarrollo en la infancia teniendo en cuenta las “señales de alerta” de trastorno del neurodesarrollo.

Se ha adoptado una recomendación procedente de la guía NICE Autism: *Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*, favorable al análisis de los signos y síntomas de posible TEA en el contexto del desarrollo general en la infancia o juventud, teniendo en cuenta, la variabilidad cultural, de género, capacidad intelectual, capacidad verbal, así como la posibilidad de que pudieran no ser reconocidos o estar enmascarados por mecanismos de afrontamiento del paciente en un entorno de apoyo. El grupo elaborador de la guía NICE (GEG NICE) consideró el balance beneficio riesgo favorable, la importancia para los pacientes y sus familias/cuidadores y que la evaluación podría no suponer un coste añadido relevante con respecto a la práctica clínica habitual.

Justificación detallada

No se localizó evidencia que actualizara la recomendación referida al seguimiento de las señales de alerta, incluida en la Guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009. La exploración de las referencias incluidas en todas las guías actualizadas, así como el análisis de revisiones sistemáticas y estudios primarios, no aportó nueva evidencia que pudiera actualizar las referencias incluidas en la guía 2009 (69-72).

El GAG estuvo de acuerdo en adoptar la evaluación de la calidad de la evidencia y los juicios llevados a cabo por el grupo elaborador de la Guía NICE CG128 para desarrollar la recomendación sobre las características del análisis de los signos y síntomas de TEA. Se consideró que el beneficio del diagnóstico de TEA era superior al daño de un posible diagnóstico erróneo, considerando al niño y niña o joven en conjunto, buscando la combinación de signos y síntomas para identificar patrones de comportamiento y desarrollo. Cuando los profesionales sanitarios consideren la derivación del niño o niña a otro nivel asistencial para el reconocimiento de un posible autismo, valorarán factores como el entorno en el que el niño y niña es observado, la gravedad y duración de signos o síntomas, el impacto en los niños, niñas, jóvenes y en sus familias o cuidadores, quién está preocupado, la duración de la preocupación, y la presencia de signos y síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

Balance beneficio-riesgo: la evaluación de los signos y síntomas revisados no requiere la realización de pruebas invasivas o complejas, por lo que no debería causar ningún daño al paciente. Debido a ello el grupo consideró que el balance beneficio-riesgo era favorable a la evaluación de signos y síntomas, al representar un impacto importante en la toma de decisiones sobre el plan de cuidados y los tratamientos, y podría favorecer la planificación de aspectos personales y familiares.

Valoración de los desenlaces por parte de los pacientes: el grupo de trabajo consideró que la mayoría de los pacientes, una vez informados de los pros y contras, estarían de acuerdo con la recomendación adoptada.

Recursos requeridos: la mayoría de síntomas y signos que se emplean en la práctica clínica habitual para predecir TEA pueden hacerse mediante una evaluación clínica sin costes importantes.

Se acordó incorporar como información relevante una tabla de signos y síntomas, basada en la desarrollada por la guía NICE CG128, en la cual se muestra una clasificación de los signos y síntomas atendiendo a diferentes aspectos de la interacción social (lenguaje hablado, respuesta a otras personas, interacción con otras personas o contacto visual) y del comportamiento (juegos y patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses y actividades).

Consideraciones clínicas relevantes

Existen determinadas **señales de alerta inmediata** para cualquier niño o niña que indican la necesidad de una evaluación específica más amplia:

- No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses.
- No dice palabras sencillas a los 18 meses.
- No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses.
- Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.

El GEG NICE CG128 afirmó que el reconocimiento de un posible autismo debía ser abordado en su totalidad, buscando la combinación de signos/síntomas para identificar patrones de comportamiento y desarrollo.

Los profesionales sanitarios consideran diversos factores cuando deciden la derivación de un niño o niña para una evaluación más amplia, como, por ejemplo, el entorno en el que es observado, la gravedad y duración de los signos y síntomas, el impacto sobre el niño, niña o joven y su familia o cuidadores, quién está preocupado, la duración de la preocupación y la presencia de signos y síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

El GEG NICE 128 elaboró una tabla de signos y síntomas observados en diferentes grupos de edad, teniendo en cuenta que la población incluida correspondía a los menores de 18 años (menores de 5 años, de 5 – 11 años y mayores de 11 años), con el objetivo de aportar al profesional o familiares/cuidadores una visión global del comportamiento en la comunicación social e intereses restrictivos y repetitivos, así como comportamientos que son característicos del autismo.

En la Tabla 2 se presenta un listado de signos y síntomas de TEA basado en el listado de la guía NICE CG128 para niños y niñas en edad preescolar (menores de 5 años, en consonancia con el alcance de esta guía que abarca al grupo de edad menor de 6 años, y que fue referencia, además, para la recopilación de signos/síntomas en la mayoría de guías localizadas. Los términos incluidos en esta tabla fueron aprobados y adaptados al español por el grupo de actualización de la guía para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria, matizando los términos empleados para un mejor entendimiento por parte de los usuarios de esta guía.

Este resumen de signos y síntomas se ha planteado como ayuda a los y las profesionales en el reconocimiento de un patrón alterado en las habilidades de comunicación y reciprocidad social, junto con patrones inusuales de comportamiento restrictivo y repetitivo, así como señales de alerta del riesgo de TEA, de tal manera que pueda ser utilizado para una valoración general del desarrollo del niño y niña, previa a una consulta especializada, en caso de sospecha de diagnóstico de TEA.

El GEG NICE 128 fue consciente de que no era posible enumerar todas las posibles permutaciones de signos y síntomas en la tabla, por lo que señaló que los profesionales sanitarios no debían descartar autismo, aunque no observaran alguno de estos síntomas.

Tabla 2. Signos y síntomas de TEA en niños y niñas preescolares (menores de 5 años)

Lenguaje hablado	<p>Retraso en el lenguaje (en balbuceos o palabras, por ejemplo, menos de 10 palabras a los 2 años)</p> <p>Regresión o pérdida del uso del habla</p> <p>El lenguaje hablado (si está presente) puede incluir: vocalizaciones no funcionales o vocalizaciones estereotipadas, entonaciones planas o extrañas, repeticiones frecuentes de grupos de palabras u oraciones ("ecolalia"), referencias a uno mismo por su nombre, o "usted", o "ella / él" más allá de los 3 años</p> <p>Uso reducido y/o poco frecuente del lenguaje para comunicarse, por ejemplo, usando palabras sueltas a pesar de poder formar oraciones</p>
Respuesta a otras personas	<p>Respuesta ausente o tardía cuando se les llama por su nombre, a pesar de tener una audición normal</p> <p>Respuesta reducida o ausente a sonrisa social</p> <p>Respuesta reducida o nula a las expresiones faciales o los sentimientos de los demás</p> <p>Respuesta negativa inusual a las solicitudes de otras personas (comportamiento de evitación de la demanda)*</p> <p>Rechazo de abrazos o mimos iniciados por un familiar o cuidador, aunque ellos mismos pueden iniciar abrazos</p>
Interacción con otras personas	<p>Conciencia reducida o ausente del espacio personal, o intolerancia inusual a la incursión de otros en su espacio personal</p> <p>Interés social en los demás reducido o ausente, incluidos los niños y niñas de su misma edad –puede rechazar a los demás–; si están interesados en los demás, pueden acercarse a ellos de manera inapropiada, aparentando ser agresivos o perturbadores</p> <p>Imitación reducida o ausente de las acciones de otros</p> <p>Inicio de juegos sociales con otros reducidos o ausentes, jugar solo</p> <p>Diversión reducida o ausente en situaciones que a la mayoría de los niños y niñas les gusta, por ejemplo, las fiestas de cumpleaños</p> <p>Diversión compartida reducida o ausente</p>
Contacto visual, señalar y otros gestos	<p>Uso reducido o nulo de gestos y expresiones faciales para comunicarse (aunque pueden colocar la mano de un adulto sobre los objetos)</p> <p>Los gestos, expresiones faciales, orientación corporal, contacto visual (mirar a los ojos a los demás mientras se habla) y palabras utilizadas en la comunicación social son reducidos y están poco integrados</p> <p>Uso social del contacto visual reducido o ausente, asumiendo que la visión es satisfactoria</p> <p>Atención conjunta reducida o ausente, evidenciada por una falta de intercambio de miradas, ausencia de seguimiento de una indicación (para mirar donde indica o señala la otra persona; pueden mirar la mano), o no utilizar "señalar" o mostrar objetos para compartir interés</p>

Ideas e imaginación (juegos)	Imaginación y diversidad de juegos de simulación reducida o ausente
-------------------------------------	---

Tabla 2. Signos y síntomas de TEA en niños y niñas preescolares (menores de 5 años) (continuación)

Intereses restringidos o inusuales y/o comportamientos repetitivos y rígidos	Movimientos repetitivos estereotipados como aplaudir, balancear el cuerpo mientras está de pie, girar, chasquear los dedos
	Juegos repetitivos o estereotipados, por ejemplo, abrir y cerrar puertas
	Intereses demasiado centrados o inusuales
	Excesiva insistencia en seguir su propia agenda
	Sensibilidad emocional extrema al cambio o situaciones nuevas, insistencia en que las cosas permanezcan igual
	Reacción excesiva o insuficiente a los estímulos sensoriales (por ejemplo, texturas, sonidos, olores)

* La evitación de la demanda patológica (o extrema) se refiere a un conjunto de síntomas que pueden coexistir con el TEA y se reconoce como un perfil de comportamiento dentro del TEA. Se caracteriza por una evitación de las demandas y expectativas diarias en un grado extremo, y está impulsada por una necesidad basada en la ansiedad de tener el control. Los signos y / o síntomas típicos incluyen la resistencia o evitación de las demandas ordinarias de la vida y el uso de estrategias sociales como parte de la evitación (por ejemplo, distraer o dar excusas)

De la evidencia a la recomendación

a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** en las últimas décadas se ha constatado un aumento generalizado de personas diagnosticadas de autismo, con cifras de 0,04 % en el decenio de 1970 a 1-2 % de prevalencia en la actualidad (23). La presentación clínica de TEA es muy variable, con diferentes grados de gravedad que oscilan desde síntomas leves a cuadros con importante discapacidad.
- **Consideraciones adicionales:** la actualización de esta pregunta se consideró una prioridad ante la necesidad de investigar la publicación de nueva evidencia relacionada con el rendimiento diagnóstico de signos o síntomas que puedan hacer sospechar la presencia de TEA.

b) ¿Cuál es la exactitud de los síntomas/signos de sospecha de TEA?

- **Juicio:** no exacto.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la GPC NICE 128 presentó un perfil de evidencia que incluyó la evaluación de la calidad y los resultados de exactitud diagnóstica de los signos y síntomas, clasificados según los grupos de edad anteriormente descritos. El perfil de evidencia correspondiente a los niños y niñas en edad preescolar (de 0 a 5 años) ha sido adoptado por el grupo de actualización de la guía e incorporado al marco

EtD correspondiente a la pregunta 6, que puede ser consultado en el material metodológico.

La evidencia relacionada con el rendimiento diagnóstico de los signos y síntomas procede de 9 estudios observacionales con diseño caso-control con un total de 490 participantes identificados en 4 grupos (3 grupos que abarcaban desde los 0 a los 19 años y un grupo que incluyó niños y niñas de cualquier edad con discapacidad intelectual) (73-81). 6 de los 9 estudios aportaron datos de niños y niñas de 0 a 5 años (75,76,78-81). No se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que actualizaran estos estudios.

- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE estuvo de acuerdo en que se considere la posibilidad de autismo ante una preocupación por el comportamiento o desarrollo del niño, niña o joven, teniendo en cuenta que el primer contacto con el servicio sanitario abarca profesionales sanitarios con diferente experiencia en el diagnóstico de autismo, y que la prioridad es evitar el riesgo de no reconocer a los niños y niñas con TEA.

El punto de vista del GEG de la guía NICE CG128 fue que no se necesitaba una elevada exactitud de un signo o síntoma específico, ya que, al principio del proceso de detección de TEA, el reconocimiento de los síntomas es más importante que la posibilidad de sobrediagnóstico.

El GEG NICE tomó una decisión pragmática basada en considerar solo la evidencia con sensibilidad y especificidad del 80 % y un límite inferior del IC del 95 % no inferior al 70 %.

La decisión de derivar a un niño o niña para una evaluación diagnóstica de autismo requiere una consideración cuidadosa, ya que el servicio de referencia se puede ver saturado. Por ello se consideró que se requeriría un nivel elevado de exactitud de los signos y síntomas (o de ambos) para tomar la decisión de derivar para una evaluación adicional. El GEG NICE declaró que una búsqueda sistemática de la literatura no identificaría estudios que evaluaran cuándo derivar para una evaluación. Por ello no se consideró un umbral específico para la exactitud de un signo o síntoma que determinara una derivación directa.

c) ¿Cuál es la certeza general de la evidencia sobre la exactitud de los signos/síntomas de sospecha de TEA?

- **Juicio:** *muy baja*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la calidad de la evidencia relacionada con los signos y síntomas en niños, niñas y jóvenes hasta los 19 años, basada en 9 estudios (73-81), y en niños y niñas de 0 a 5 años, basada en 6 estudios, fue considerada muy baja por el grupo desarrollador de la guía NICE CG128 (75,76,78-81).

Para el grupo de edad de 0 a 5 años, la única combinación de signos que cumplió el umbral de exactitud diagnóstica previamente establecido (80 % de sensibilidad y especificidad, considerando el 70 % como límite más bajo del IC 95 %) para sospechar un TEA fue la siguiente: señalar protodeclarativo, seguimiento de la mirada y juego de simulación.

La edad de la población del estudio del que procedían estos datos fue menor de 2 años, por lo que no estaba claro cómo generalizar los resultados para una población de mayor edad. Aunque estos signos reflejan ampliamente la experiencia clínica del GEG NICE, indicaron un

número muy pequeño de signos/síntomas de utilidad para detectar el autismo en diferentes edades. No se identificaron estudios que compararan la efectividad de signos o síntomas individuales (o combinaciones) como señales de alarma que requirieran la derivación para una evaluación diagnóstica de autismo.

Una parte de la evidencia no tuvo ningún uso práctico y en general no fue de ayuda para la elaboración de un listado de signos/síntomas indicativos para una derivación. Dada la escasa evidencia, las recomendaciones respecto a cuándo derivar se basaron en la opinión de los expertos del GEG NICE.

- **Consideraciones adicionales:** no se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que actualizaran la evidencia que apoyaba la recomendación de la guía NICE CG128. Tampoco se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que pudieran actualizar la base de evidencia de la recomendación de la GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009.

La guía NICE CG128 incorporó los signos y síntomas seleccionados en el perfil de evidencia junto con otros signos y síntomas basados en el consenso de expertos dentro de un listado tabulado y clasificado en función de la interacción social y el comportamiento. El GEG de la guía NICE CG128 consideró esta información clínicamente relevante y fácilmente observable o provocada por profesionales especialistas en pediatría. Reflejan las deficiencias principales en la alteración de la comunicación social recíproca y la interacción y los intereses fijos y comportamientos inusuales. Aunque las características enumeradas en el listado tabulado son consistentes con el autismo el GEG NICE reconoció que estas características eran variables entre diferentes personas. Los profesionales sanitarios no deben descartar la posibilidad de autismo si ciertas características no están presentes o si después de una intervención basada en las necesidades, las dificultades parecen resolverse.

Los equipos profesionales deben conocer que mientras el comportamiento en el autismo es generalizado, las manifestaciones pueden variar dependiendo de la situación, incluyendo su familiaridad, grado de predictibilidad, así como estructura y apoyo. Algunos niños, niñas y jóvenes con autismo pueden ser verbalmente capaces, tener buen contacto ocular, sonreír, jugar y mostrar afecto a los miembros de la familia. Los niños y niñas en edad escolar con autismo podrían tener normal o incluso un desarrollo escolar avanzado. El retraso en los hitos del lenguaje no descarta autismo, aunque las características inusuales descritas del habla, entendimiento del lenguaje y uso deben estar presentes.

d) ¿Existe incertidumbre importante o variabilidad sobre cómo valoran los pacientes los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE 128 consideró que era importante valorar la preocupación de los padres y madres en el contexto del autismo, aunque no sea compartida por otros miembros de la familia.

Muchas familias y cuidadores encuentran útil el proceso y un reconocimiento en etapas tempranas podría evitar el retraso en el diagnóstico. Sin embargo, el GEG NICE reconoció que la derivación para una evaluación de autismo podría ser estresante o incluso inaceptable para los familiares o para los niños, niñas o jóvenes.

Por esta razón, el grupo enfatizó en la importancia de un análisis cuidadoso y la participación en el proceso de familiares, cuidadores y niños, niñas, cuando fuera apropiado, manteniendo los intereses de la persona con autismo como eje central en el proceso de toma de decisiones. Incluso cuando los niños, niñas o jóvenes no tienen autismo, si hay un problema de comportamiento o desarrollo, una evaluación de su problema es beneficiosa, ya que pueden ser dirigidos a otras vías de diagnóstico apropiadas.

e) ¿El balance entre efectos deseables y no deseables favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** la evidencia no abordó directamente posibles beneficios o daños asociados al reconocimiento de autismo y la decisión de derivar a un equipo especializado. El punto de vista del GEG NICE 128 fue que cualquier niño, niña o joven con problemas relacionados con el desarrollo o comportamiento requería una evaluación cuidadosa. En algunos casos, es posible que no haya motivos reales para la ansiedad y resolver las dudas puede ser una estrategia apropiada y útil. Cuando haya motivos para la preocupación, una evaluación clínica sería necesaria. En algunos niños y niñas atendidos en Atención Primaria podría considerarse apropiada la derivación a un centro de desarrollo infantil, una terapia del habla y lenguaje o la atención en Servicios de Salud Mental del niño, niña y adolescente. Para aquellos niños en los que el profesional sanitario se plantee la posibilidad de un diagnóstico de autismo, debería ofrecerse una derivación a un equipo especializado. Existen beneficios al establecer la naturaleza de cualquier trastorno del comportamiento o desarrollo. El GEG NICE reconoció que la decisión de derivar a un equipo de autismo podría condicionar un diagnóstico incorrecto, que podría tener consecuencias negativas para los niños, niñas, jóvenes y sus familias. Por ello consideraron importante que la guía debía proporcionar recomendaciones para establecer un diagnóstico de autismo lo más exacto posible. En general, el GEG NICE consideró que los beneficios de la detección de TEA superaban los potenciales daños de un diagnóstico erróneo.

f) ¿El coste-efectividad de la intervención favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia que abordara el coste-efectividad del reconocimiento de signos / síntomas de autismo. El consenso del GEG NICE fue que el uso de la tabla de signos y síntomas y unos criterios claros de derivación por sospecha de diagnóstico de TEA podría aumentar las tasas de derivaciones, pero también, mejorar el reconocimiento de aquellos que requieren una evaluación, independientemente de si finalmente fueron diagnosticados de TEA u otro trastorno. Aunque el diagnóstico no sea confirmado, la derivación inicial podría conducir a una identificación temprana de otros trastornos del neurodesarrollo o de la comunicación, lo que supondría un uso coste-efectivo de los recursos. El listado de signos y síntomas podría tranquilizar a los familiares y cuidadores de la escasa probabilidad de autismo en sus hijos o hijas y reducir consultas y costos innecesarios. El consenso del GEG NICE es que, si aumentaban las derivaciones, el proceso de toma de decisiones debía ser rápido, simple y efectivo en la identificación de los niños y niñas que debían someterse a una evaluación diagnóstica específica de autismo, ya que esta es la parte de

mayor coste dentro del procedimiento diagnóstico. Es importante que la decisión sobre quién debe ser evaluado sea lo más exacta posible, ya que en caso contrario podría aumentar los tiempos de espera y el costo. Es necesario sopesar el beneficio adicional de una identificación y derivación correcta en los niños y niñas con autismo con el coste adicional para el NHS y el estrés que supone para la familia la valoración de aquellos sin autismo. No se localizaron datos para ayudar al GEG NICE en sus consideraciones, pero el consenso del grupo es que los beneficios superarían los costes.

g) ¿Cuál sería el impacto en equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE consideró que la sospecha de autismo debía ser valorada por un equipo especializado en autismo, con un punto único de derivación para simplificar el proceso y asegurar equidad en el acceso. El GEG NICE 128 consideró la posibilidad de que hubiera algún tema de potencial desigualdad en los síntomas y signos de autismo. Los y las profesionales pueden tener dificultades para interpretar comportamientos diferentes a lo habitual en niños, niñas y jóvenes de diferente cultura, pero no deben asumir que diferencias en un comportamiento infantil sean debidas a diferencias culturales. El GEG NICE consideró que los y las profesionales necesitarían ser autocríticos con cualquier desconocimiento respecto a otras culturas con las que no estén familiarizados, incluidas ciertas costumbres de crianza, interpretación de cómo juegan los niños y niñas entre ellos y con los adultos y las expectativas de las familias y cuidadores sobre el desarrollo infantil. El retraso en el lenguaje asociado con autismo puede ser atribuido con frecuencia a dificultades para entender o expresarse en una lengua diferente a la de origen. Es importante considerar si el niño o niña tiene problemas para entender su lengua materna, para minimizar el riesgo de sobrevalorar los signos / síntomas de autismo. Los niños y niñas de entornos muy desfavorecidos que han experimentado malos tratos o desventajas psicosociales considerables con múltiples cuidadores plantean un desafío particular. Los y las profesionales deben ser cautelosos para no asumir que los signos del autismo se deben a un entorno familiar disruptivo o abusivo, múltiples entornos de atención o un parent/madre o cuidador con problemas de salud física o mental. Algunos de los signos y síntomas del autismo pueden solaparse con los trastornos del apego, un diagnóstico que se realiza con frecuencia en los niños y niñas tutelados. Basado en la experiencia clínica, el GEG NICE reconoció que las niñas con TEA eran infradiagnosticadas frente a los niños.

El GEG NICE destacó que el autismo era infradiagnosticado en niños, niñas y jóvenes con discapacidad intelectual, ya que los signos/síntomas podrían estar enmascarados. Los signos / síntomas necesitan ser considerados desde la perspectiva de la edad intelectual, y no desde la perspectiva de la edad biológica. Algunos profesionales pueden cometer un error de diagnóstico al no considerar el autismo porque esté presente un diagnóstico de discapacidad intelectual. En algunos casos, se puede subestimar la importancia de un diagnóstico de autismo cuando hay otras deficiencias intelectuales, viéndose el diagnóstico de autismo como una carga adicional para las familias. La opinión del GEG NICE es que el diagnóstico de autismo en niños, niñas y jóvenes con discapacidad intelectual es importante para proporcionar el tipo adecuado de ayuda y apoyo a los niños, niñas, familiares y cuidadores.

h) ¿La intervención es aceptable para las partes interesadas?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE reconoció que debe considerarse al niño y niña en su contexto, buscando combinaciones de signos/síntomas que identifiquen patrones de comportamiento y desarrollo. Los profesionales sanitarios consideran un conjunto de factores cuando deciden derivar a un niño o niña para una evaluación adicional, como el entorno en el que es observado, la gravedad y duración de los signos / síntomas, el impacto en los niños, niñas, jóvenes y sus familias, quién está preocupado y desde cuándo, así como la presencia de signos/síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

El listado tabulado de signos y síntomas elaborado por el GEG NICE 128 pretende aportar una visión global de los intereses restringidos y repetitivos del comportamiento y la comunicación social y comportamientos característicos del autismo. El GEG NICE es consciente de que no es posible enumerar todas las posibles variaciones de signos y síntomas en una tabla, por lo que los profesionales sanitarios no deben descartar el autismo si no se observan todos estos signos y síntomas.

El GEG NICE consideró esta información clínicamente relevante y fácilmente observable o provocada por profesionales especialistas en pediatría. Reflejan las deficiencias principales en la alteración de la comunicación social recíproca y la interacción y los intereses fijos y comportamientos inusuales.

Aunque las características enumeradas en el listado tabulado son consistentes con el autismo, el GEG NICE reconoció que podrían variar entre diferentes personas. Los y las profesionales no deben descartar la posibilidad de autismo si ciertas características no están presentes o si después de una intervención basada en las necesidades, las dificultades parecen resolverse. Los equipos profesionales sanitarios también tienen que tener en cuenta que, aunque el comportamiento del autismo es generalizado, las manifestaciones pueden variar según la situación, incluyendo su familiaridad, grado de previsibilidad y estructura y apoyo. Algunos niños, niñas y jóvenes con autismo pueden hablar, tener un contacto ocular apropiado, sonreír, jugar y mostrar sentimientos de afecto a sus familiares. Los niños y niñas en edad escolar con autismo podrían tener un desarrollo preescolar normal o avanzado. El retraso en los hitos del lenguaje no confirma el autismo, aunque las características inusuales descritas del habla, comprensión y uso del lenguaje deben estar presentes.

i) ¿Es factible implementar la intervención?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que implementar esta intervención era factible dentro del contexto del SNS.

6.3 Escalas de detección precoz

- *¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?*

Recomendaciones

1. El cribado poblacional para el TEA no está recomendado con los instrumentos desarrollados actualmente (C, vigente).
2. Tener en cuenta que los instrumentos para identificar a los niños, niñas y jóvenes con una mayor probabilidad de autismo pueden ser útiles para recopilar información sobre los signos y síntomas de autismo de una manera estructurada pero no son esenciales y no deben ser utilizados para realizar o descartar un diagnóstico de autismo (débil adoptada).

También se debe tener en cuenta que:

- Un resultado positivo en las herramientas para identificar una mayor probabilidad de autismo puede respaldar la decisión de derivar por sospecha de autismo, aunque también puede deberse a razones distintas al autismo.
- Un resultado negativo no descarta el autismo.

Justificación

Se ha mantenido vigente una recomendación en contra del cribado poblacional para TEA con los instrumentos actualmente disponibles.

Se adoptó una recomendación procedente de la guía NICE *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum* CG128, que indicó la utilidad de los instrumentos de identificación del TEA para la recopilación de manera estructurada de información sobre los signos / síntomas de autismo, destacando la importancia de contemplar la posibilidad de que un resultado positivo o negativo podría no corresponder en todos los casos con un diagnóstico de TEA o ausencia de la enfermedad, respectivamente.

El balance de las consecuencias deseables y no deseables fue considerado favorable al uso de los instrumentos o escalas de evaluación de sospecha de TEA para recopilar información de una manera estructurada; sin embargo, el grupo de trabajo consideró que el balance no era favorable al uso de estos instrumentos con el objetivo de realizar o descartar un diagnóstico de autismo.

Valoración de los desenlaces por parte de los pacientes: el GAG consideró que la mayoría de los pacientes, una vez informados de los pros y contras, estarían de acuerdo con la recomendación adoptada.

Recursos requeridos: la mayoría de los instrumentos disponibles para la identificación de signos o síntomas de autismo en la práctica clínica habitual podrían emplearse en una evaluación clínica sin costes importantes.

Justificación detallada

La investigación de evidencia relacionada con la idoneidad de las escalas de evaluación para el cribado poblacional de TEA no localizó nueva evidencia que apoyara su uso en esta

situación. Se consideró que la recomendación sobre el cribado poblacional de TEA debía permanecer vigente (recomendación C), basado en un nivel de evidencia 4 (Guía SIGN 2007, UK National Screening Committee 2009) (83,84).

La guía SIGN 145 incluyó como base de evidencia una revisión sistemática que analizó instrumentos de cribado en habla inglesa, así como la recomendación elaborada sobre este tema por el Comité de Cribado Nacional de Reino Unido en 2012 (85). Los autores encontraron lagunas en la evidencia sobre la prueba de cribado de TEA y sugirieron que la implementación de un programa de cribado de TEA podría ser prematuro. En 2022 se publicó una actualización de este documento en el que se analizó si la evidencia en los últimos 10 años había abordado las lagunas de evidencia identificadas con anterioridad (86). Se investigó la estabilidad diagnóstica de TEA en niños y niñas menores de 6 años, la exactitud de los instrumentos de cribado de TEA, así como la efectividad de las intervenciones en niños y niñas con TEA que habían sido identificados mediante un cribado poblacional. Se concluyó que un diagnóstico de TEA en menores de 5 años podría no ser estable, que los instrumentos de cribado poblacional para TEA no presentaban una adecuada sensibilidad y valor predictivo positivo y podría no ser aceptable para los padres, y no estaba claro que la intervención fuera efectiva. Por tanto, la revisión de la evidencia no indicó que el cribado de TEA debiera ser recomendado en población infantil de 5 o menos años de edad. La recomendación sobre el programa de cribado de autismo ha sido archivada en el listado de recomendaciones del UK NSC y no se llevarán a cabo nuevas actualizaciones periódicas; se reabrirá la investigación en caso de que nueva evidencia publicada tenga probabilidad de un efecto significativo sobre la recomendación.

Además, se localizó un informe elaborado por AHRQ, basado en una revisión sistemática de la evidencia sobre los beneficios y daños del cribado rutinario de TEA en un entorno de Atención Primaria, enfocado a estudios sobre el uso de instrumentos de cribado en niños menores de 36 meses en un entorno de cribado universal (87). Este informe incluyó la versión revisada del M-CHAT (M-CHAT-TR), que es un instrumento utilizado para detección de signos y síntomas de TEA en niños con trastorno del neurodesarrollo. Los autores refirieron que el enfoque del autismo en EE. UU., basado en la vigilancia pediátrica, el cribado de desarrollo general y la detección de los familiares, en la actualidad no detecta la mayoría de niños menores de 4 años con problemas de autismo.

M-CHAT y M-CHAT-R/F (M-CHAT revisado con entrevista de seguimiento) mostraron un valor predictivo positivo cercano al 50 % en atención primaria para los niños y niñas entre 16 y 30 meses. No se localizaron estudios que compararan desenlaces a largo plazo del cribado frente a no cribado. Los autores concluyeron que se necesitaba más investigación para determinar los beneficios y daños del cribado en la población general.

La US Preventive Services Task Force (USPSTF) elaboró una recomendación basada en el informe AHRQ 2016 en la que concluyó que la evidencia era insuficiente para evaluar el balance beneficios / daños del cribado de TEA en población infantil en la que no se había detectado un motivo de preocupación por parte de los familiares o por un profesional de la salud (88). No se han publicado actualizaciones de este informe. El proceso de revisión se inició en 2021 con la publicación de un borrador del plan de investigación para la actualización de la recomendación sobre el cribado en niños y niñas entre los 12 y 36 meses, y se llevará a cabo la evaluación de estudios que analicen cualquier programa de detección de autismo (incluidos los combinados con cribado y vigilancia del desarrollo). Se abordarán los beneficios y daños de las pruebas de detección en la población infantil general, sin selección de subgrupos de población con riesgo elevado. Además, se incluirán estudios de terapia ocupacional y del habla dirigidos a la población incluida.

De la evidencia a la recomendación

a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** en las últimas décadas se ha constatado un aumento generalizado de personas diagnosticadas de autismo, con cifras que variaron desde 0,04 % en el decenio de 1970 a 1 – 2 % de prevalencia en la actualidad (23). El diagnóstico de autismo es complejo y requiere un nivel de alerta desde el inicio de los primeros síntomas/signos de un trastorno del neurodesarrollo.

En el SNS se realiza, dentro del programa de salud infantil, el cribado de trastornos del neurodesarrollo, mediante instrumentos de evaluación como la escala Haizea-Llevant.

En la fase siguiente del procedimiento diagnóstico, enfocada a una detección más específica, se dispone de una gran variedad de instrumentos que podrían ayudar a diferenciar signos y síntomas de trastornos del neurodesarrollo compatibles con un posible cuadro de TEA.

- **Consideraciones adicionales:** la actualización de la pregunta sobre escalas de evaluación de sospecha de TEA se considera una prioridad ante la necesidad de analizar la nueva evidencia relacionada con estos instrumentos y su validación en el contexto de la población española.

b) ¿Cuál es la exactitud de las escalas de evaluación de sospecha de TEA?

- **Juicio:** *muy inexacta*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** el grupo elaborador de la guía NICE CG128 acordó un umbral de exactitud en la predicción para los instrumentos o escalas de detección precoz de sospecha de TEA para toda la guía. Ninguna de las escalas evaluadas cumplió los niveles predefinidos de exactitud diagnóstica (80 % de S y E con el umbral más bajo del IC de 95 % de 70 %).

La evidencia con respecto a estas escalas de detección de un mayor riesgo de presentar autismo fue muy limitada y la exactitud insuficiente, basada en estudios observacionales no controlados y de muy baja calidad.

Las escalas de triaje de signos y síntomas de sospecha de TEA requieren la traducción y validación previas en la población en la que van a ser utilizadas. Por ello, se investigó la validación de estas escalas en población española. Se localizó una revisión sistemática que fue llevada a cabo con el objetivo principal de identificar instrumentos para el cribado de TEA específicamente desarrollados para la población de habla española o que habían sido traducidos y adaptados para su uso en esta población (89).

De los 5 instrumentos incluidos para la síntesis de resultados en esta revisión, 3 fueron evaluados en hispanohablantes pero no validados en nuestro contexto (*Autism detection in Early Childhood ADEC, Social communication Questionnaire SCQ y Checklist for Autism in Toddlers CHAT*); el instrumento *Autism Spectrum Assessment for Hispanic Children (ASA-HiCh)* fue evaluado en un estudio con un tamaño de muestra pequeño y un amplio rango de edad de los participantes, circunstancias que fueron consideradas limitaciones importantes para generalizar los resultados. Solo 2 instrumentos fueron considerados adecuadamente evaluados y validados en población residente en España, adaptándose a las diferencias culturales y de lenguaje, el *M-CHAT* y *M-CHAT-R/F*.

Una revisión sistemática publicada en 2023 analizó los aspectos relacionados con el desarrollo, traducción y datos de rendimiento diagnóstico disponibles de instrumentos y cuestionarios para el cribado y diagnóstico de TEA en idioma español (90). Se localizaron 21 instrumentos disponibles en español, de los que 17 correspondían a instrumentos de cribado y 4 de uso en el diagnóstico de TEA. No se localizaron nuevos instrumentos para la detección precoz de sospecha de TEA validados en población residente en España.

La primera adaptación al español de M-CHAT fue publicada en 2011 en un estudio que incluyó una muestra inicial de 2480 niños y una muestra adicional de 2055 niños, para evaluar la fiabilidad de la nueva versión (91). Los resultados de la versión española adaptada fueron similares a la validación original (92). En otro estudio posterior, se administró el instrumento a 9524 niños atendidos entre los 18 y 24 meses en visitas dentro del programa de salud infantil entre 2005 y 2012 (93).

Más recientemente, se llevó a cabo otro estudio para la traducción, implementación y evaluación de la versión española de M-CHAT-R/F realizado en consultas de pediatría pertenecientes al SNS (94). En este estudio, 6625 niños fueron estratificados dentro de dos grupos de edad, uno que incluía el rango de 14 – 24 meses y otro de 23 – 36 meses.

Los resultados del rendimiento diagnóstico expuestos en los estudios primarios localizados sobre M-CHAT y M-CHAT R/F en población española se han incorporado dentro del marco EtD correspondiente a esta pregunta. Estos resultados deben valorarse con cautela, ya que fueron realizados en estudios observacionales no controlados, y los datos son recogidos por los familiares, lo que añade subjetividad.

En la revisión de la literatura, no se localizó evidencia que actualizara los estudios sobre la escala Autónoma analizados en la guía para el manejo de pacientes en Atención Primaria 2009 (95). El proceso de validación de la escala Autónoma fue realizado sobre una población de 109 personas entre 5 – 31 años, clasificada en tres grupos: uno compuesto por niños, niñas y jóvenes diagnosticados de trastorno de Asperger, otro de autismo no asociado a discapacidad intelectual, y otro con trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Los resultados estimaron una sensibilidad entre 97,8 % y 100 % y una especificidad entre 98,9 y 72 % para los puntos de corte 37 y 36 respectivamente, con un 30,2 % de falsos positivos en el punto de corte 36. Los autores aconsejaron la derivación a partir del punto de corte 36. La correlación interjueces (0,83) y *test-retest* (0,94 para los padres y madres y 0,97 para los profesores) dieron resultados positivos (33).

Todas las guías seleccionadas coincidieron en que las escalas de evaluación podrían ayudar a la recopilación de los signos y síntomas de sospecha de TEA de manera estructurada, aunque no se recomendó ninguna escala específica para confirmar o descartar el diagnóstico de sospecha de TEA.

c) ¿Cuál es la certeza general de la evidencia sobre la exactitud de la prueba?

- **Juicio:** *muy baja*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la guía NICE CG128 incluyó 9 estudios para elaborar las tablas de evidencia que apoyaron esta recomendación. Estos estudios fueron llevados a cabo en Australia (96,97), Canadá (98,99), Suecia (100,101), Reino Unido (102) y EE.UU. (103,104). 5 de los estudios incluyeron niños menores de edad preescolar (96-98,102,103) y uno de escuela primaria (103). Ningún estudio incluyó niños de escuela secundaria exclusivamente. 3 estudios incluyeron niños de edad preescolar y escuela primaria (95,99,103) y 2 incluyeron grupos de todas las edades (102,103).

La evidencia consideró un número limitado de instrumentos actualmente en uso en el SNS del Reino Unido. 5 estudios examinaron el cuestionario SCQ (*Social Communication Questionnaire*) (96,98,99,103,104), 2 el cuestionario M-CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*) (98,104), 2 el cuestionario ABC (101,102) y uno el DBC-ES (*Developmental Behaviour Checklist – Early Screen*) (97).

La evaluación de la calidad no abordó las limitaciones relacionadas con inconsistencia o evidencia indirecta de los estudios individuales, debido a que se trataba de estudios observacionales no controlados.

La evaluación de la calidad de la revisión sistemática de Alonso-Esteban *et al.*, y de los estudios primarios relacionados con escalas validadas en nuestro contexto se expone en el material metodológico.

- **Consideraciones adicionales:** la confianza en la evidencia favorable al uso de los instrumentos de evaluación para la recopilación de signos y síntomas de sospecha de TEA de manera estructurada y en contra de su uso como instrumento para el diagnóstico de autismo, fue considerada muy baja por el grupo elaborador de la guía NICE CG128.

En el enfoque GRADE, los estudios sobre exactitud diagnóstica correctamente diseñados tienen una consideración de alta certeza en la evidencia. Sin embargo, en el contexto de proporcionar evidencia para una recomendación basada únicamente en estos estudios, se considera que la certeza es baja o muy baja, debido a evidencia indirecta, ya que la exactitud de la prueba es un desenlace subrogado del impacto de la prueba en los desenlaces importantes para los pacientes.

d) ¿Existe incertidumbre importante o variabilidad sobre cómo valoran los pacientes los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de cómo valoran los pacientes los desenlaces principales.

e) ¿El balance entre efectos deseables y no deseables favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *avorece la intervención*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** un instrumento exacto de triaje podría mejorar el reconocimiento a edad temprana de signos y síntomas de sospecha de TEA y la confianza de los y las profesionales en la derivación a una atención especializada. Además, podría proporcionar una mayor seguridad a las familias acerca de si una derivación es necesaria o no.

Sin embargo, el uso de instrumentos para el reconocimiento de autismo podría reducir la confianza en los y las profesionales en emitir un juicio, y si se utilizan de manera incorrecta, podría llevar, en teoría, a un número inapropiado de derivaciones y evaluaciones diagnósticas.

El punto de vista del GEG NICE fue que estos instrumentos no son esenciales, pero pueden ser útiles en la recopilación de información sobre los signos y síntomas de una

manera estructurada. Una puntuación positiva podría apoyar decisiones, pero otros factores son importantes para determinar si se debe proceder a una evaluación específica del diagnóstico de autismo.

f) ¿El coste-efectividad de la intervención favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia que considerara el coste-efectividad del uso de estos instrumentos para apoyar decisiones.
- **Consideraciones adicionales:** los instrumentos de triaje de TEA pueden aumentar el tiempo requerido en la consulta para cada niño y niña (incluyendo el tiempo para interpretar y comunicar los resultados de estos instrumentos) o bien disminuir el tiempo requerido al enfocar la entrevista clínica sobre los signos / síntomas de una manera estructurada. Por otra parte, la información útil recopilada de esta manera puede reducir el número de derivaciones innecesarias para una mayor evaluación, que es la parte más costosa del manejo del autismo.

El uso de estos instrumentos requiere entrenamiento y experiencia. Alcanzar el nivel de competencia requiere recursos, tanto en costes iniciales de capacitación, como en tiempo para analizar los resultados.

g) ¿Cuál sería el impacto en equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de cómo sería el impacto en equidad en salud.

h) ¿La intervención es aceptable para las partes interesadas?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si la intervención era aceptable para las partes interesadas.

i) ¿Es factible implementar la intervención?

- **Juicio:** *probablemente favorece a la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información sobre la factibilidad de implementar la intervención.

6.4 Edad mínima de sospecha

- *¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?*
 - *Pregunta complementaria: ¿A qué edad debe incluirse el TEA en el diagnóstico diferencial de los trastornos del neurodesarrollo?*

Recomendaciones

Los y las profesionales deben vigilar la presencia de posibles señales de alarma desde al menos los 6 meses de edad (C, ✓, vigente).

Dado que no se ha evidenciado una edad mínima para detectar alteraciones, la derivación a Atención Especializada puede ser considerada a cualquier edad en que se sospeche un TEA (BPC, vigente).

El TEA debe ser incluido en el diagnóstico diferencial en los niños y niñas de cualquier edad en los que se detectan signos o síntomas de alerta de trastorno del neurodesarrollo (BPC, *de novo*).

Justificación

Se han mantenido vigentes las recomendaciones sobre la vigilancia de señales de alarma desde al menos los 6 meses y la consideración de derivar a cualquier edad en la que se sospeche un TEA.

En la revisión sistemática realizada para la actualización de esta pregunta no se localizó evidencia de calidad para apoyar una recomendación sobre la edad mínima en la que es posible la detección de signos o síntomas compatibles con un posible TEA. Tampoco se localizó evidencia que pudiera actualizar la base de evidencia de la guía 2009 para la elaboración de la recomendación sobre la edad de vigilancia apropiada de posibles señales de alarma de TEA.

Sobre la base de la evidencia indirecta y los juicios emitidos por los miembros del GAG sobre los criterios incluidos en el marco EtD se redactó una declaración de BPC que fue aprobada por unanimidad por el GAG.

Justificación detallada

Evidencia indirecta de muy baja calidad mostró resultados concordantes con la recomendación y BPC desarrollada en la guía 2009, por lo que se acordó mantenerla vigente y elaborar una nueva BPC para incluir el diagnóstico diferencial de TEA a cualquier edad como refuerzo para la práctica clínica. Los estudios localizados fueron muy heterogéneos y de escasa consistencia y calidad por lo que no cumplieron los criterios para ser incluidos en un perfil de evidencia elaborado con la metodología GRADE y que aportara como desenlace principal la edad más temprana de detección de signos/síntomas de TEA.

Aunque no se localizó evidencia para apoyar una recomendación sobre la edad mínima de detección de signos de alarma, el GAG consideró relevante la detección de signos precoces desde al menos los 6 meses y, la evaluación y seguimiento por parte del profesional sanitario.

El GAG consideró que incluir el autismo en el diagnóstico diferencial con otros trastornos del neurodesarrollo a cualquier edad implicaba que los clínicos valoraran la posibilidad de autismo, con lo que sería posible obtener un beneficio neto importante con escasos costes y daños sobre los niños y niñas y sus familias.

De la evidencia a la recomendación

a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** el cuadro clínico de TEA presenta signos y síntomas variables a lo largo de las diferentes etapas de desarrollo, así como particularidades de comportamiento de cada niño y niña. En algunos casos los criterios diagnósticos podrían no ser claros y el diagnóstico diferencial con otros trastornos del desarrollo podría presentar grandes dificultades.

El diagnóstico diferencial del TEA se plantea, en general, a partir de los 2 años de vida, sin embargo, estudios que recogen la preocupación de los padres y madres informan que indicios de un retraso en el neurodesarrollo pueden producir preocupación en los familiares cercanos alrededor de los 18 meses o incluso antes (72).

- **Consideraciones adicionales:** se planteó la actualización de esta pregunta como una prioridad para investigar la aparición de nueva evidencia sobre la edad más temprana en la que podrían detectarse las primeras señales de alerta que indiquen un posible TEA.

b) ¿Cuál es la magnitud de los efectos deseables esperados?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia sobre el impacto en los niños, niñas y sus familias de la edad mínima de detección de signos y síntomas de alarma. Se localizó evidencia heterogénea y de escasa calidad sobre la edad de detección de síntomas / signos de sospecha de TEA, por lo que no fue posible la elaboración de un perfil de evidencia que incluyera el impacto de la detección de signos/síntomas de alerta a edad temprana.

La guía 2009 no aportó evidencia concluyente acerca de la edad mínima para poder detectar alteraciones compatibles con un TEA. Un estudio de cohortes con una muestra de 150 participantes, se presentó como el estudio de mayor calidad donde se identificaron las primeras manifestaciones de trastorno del neurodesarrollo en el primer año de vida en un grupo de participantes hermanos de niños y niñas diagnosticados de TEA y en los que se confirmó el diagnóstico con posterioridad (110). Los síntomas más relevantes en la población de alto riesgo de TEA se han analizado en revisiones posteriores (111,112). 5 de los 26 estudios incluidos en la revisión de Tanner *et al.*, presentaron datos de investigación cuantitativa y cualitativa sobre la detección de síntomas entre los 6 y 12 meses en niños y niñas con alto riesgo de TEA.

En una revisión realizada en 2014 Daniels and Mandell informaron un promedio de edad de diagnóstico entre 38 y 120 meses (113). Van't Hof *et al.*, en una revisión posterior analizó la edad de diagnóstico de TEA en estudios publicados entre 2012 y 2019 (114) e incluyó un análisis de un subgrupo de niños que fueron posteriormente diagnosticados de TEA. Se halló una media de edad de diagnóstico de

43,18 meses (IC 95 % entre 39,79 y 46,57) y una mediana entre 30 y 68 meses. Aunque no se analizaron los factores que influyeron en la edad de diagnóstico, los autores destacaron el subtipo de diagnóstico de TEA, diagnósticos adicionales y género como factores con interés clínico, aunque consideraron que se requerirían más estudios para evaluar la amplia variedad de factores que podrían influir en la edad de diagnóstico y usar un diseño de estudio que permitiera ajustar las covariables.

En la guía australiana se localizó evidencia indirecta basada en 2 estudios prospectivos sin grupo control realizados en 2007 y 2008 con población consecutiva, que analizaron la estabilidad en el diagnóstico de TEA, valorada con DSM-IV y utilizando varios instrumentos o escalas para confirmar el diagnóstico. Se observó que, para una pequeña proporción de niños y niñas diagnosticados de TEA, podría realizarse un diagnóstico fiable y válido a los 2 años de edad, llevado a cabo por un clínico experimentado, siendo este diagnóstico relativamente estable a lo largo del tiempo (115,116). Los resultados de uno de los estudios mostraron que en un grupo de 31 participantes con edad comprendida entre los 14 y los 25 meses, 21 de ellos fueron diagnosticados de autismo en una primera visita con una media de edad de 21,6 meses (DE 3,2); en 19 participantes se confirmó el diagnóstico a los 15 meses de la primera visita (edad media de 34,8 meses y de 3,9) (115).

En otro estudio con 77 participantes se diagnosticó autismo a 46 en una primera visita (edad media 2 años y 3 meses, desviación estándar (DE) de 5 meses y un rango entre 16 meses y 2 años). Se confirmó el diagnóstico en 32 participantes (70 %) en una segunda visita realizada alrededor de los 4 años (edad media de 4 años y 5 meses, DE de 8 meses y un rango entre 3,5 años y 6 años y 10 mes) (116).

c) ¿Cuál es la magnitud de los efectos no deseables esperados?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia relacionada con los efectos no deseables de detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información sobre los efectos no deseables de detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

d) ¿Cuál es la certeza global en la evidencia sobre los efectos?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia.
- **Consideraciones adicionales:** no fue posible valorar la certeza, debido a la ausencia de evidencia sobre los efectos de la detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

e) ¿Existe incertidumbre o variabilidad importante sobre cómo los pacientes valoran los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia procedente de investigación.

- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de la valoración de los desenlaces principales por parte de los pacientes.

f) El balance entre los efectos deseables y no deseables esperados, ¿favorece a la intervención o a la comparación?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia procedente de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información para hacer un balance de efectos deseables y no deseables de la detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

g) ¿Cuál sería el impacto en la equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se ha realizado revisión sistemática del tema.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información para valorar el impacto en la equidad en salud.

h) ¿Es aceptable la opción para los agentes implicados?

- **Juicio:** *desconocida*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia relacionada con la aceptabilidad.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si la intervención era aceptable para las partes interesadas.

i) ¿Es factible la implementación de la opción?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia relacionada con la factibilidad de la intervención.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si era factible la implementación de la intervención.