

Trastorno del espectro autista: introducción y retos en el diagnóstico

Seminario de Actualización en Psiquiatría de la Universidad de Sonora

Ponente: *Dr. Sarabia-Domínguez Gerardo Iván*

Redactó: *Vásquez-Mann Danna L., Salazar-Valdez Lorenia Y*

Fecha: 13 de marzo de 2024

**Definición y epidemiología**

El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado principalmente por la dificultad en la comunicación e interacción social, así como una conducta con comportamientos de patrones repetitivos e intereses limitados. Según la Organización Mundial de la Salud, su prevalencia se estima en 0.76 % a nivel mundial; mientras que, en México, la prevalencia es de 0.85 %, con una incidencia de 1 de cada 68 niños. Asimismo, el diagnóstico es 4.5 veces más frecuente en hombres que en mujeres.

**Etiología**

Actualmente, el TEA se considera una enfermedad multifactorial que implica alteraciones funcionales y estructurales de origen genético y epigenético.

**Diagnóstico**

Los criterios utilizados para el diagnóstico del TEA se establecen en el DSM-5-TR (**Figura 1**). Es importante destacar que, en su presentación clínica más frecuente, generalmente se acompaña de un déficit cognitivo.

Tabla 1. Criterios diagnósticos del DSM-5-TR

Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 5. <sup>a</sup> edición
<p>A. Deficiencias persistentes en la comunicación e interacción social en múltiples contextos:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Deficiencias en la reciprocidad socioemocional.</li> <li>2. Deficiencias en conductas comunicativas no verbales utilizadas para la interacción social.</li> <li>3. Deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones.</li> </ol> <p>B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, presentes actualmente o con anterioridad, manifestados por al menos dos de los siguientes:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos.</li> <li>2. Insistencia en la uniformidad, apego inflexible a rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal.</li> <li>3. Intereses muy restringidos y fijos que son inusualmente intensos o enfocados.</li> <li>4. Hiper o hiporreactividad a los estímulos sensoriales o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno.</li> </ol> <p>C. Los síntomas deben estar presentes en el período temprano del desarrollo (pero pueden no manifestarse completamente hasta que las demandas sociales excedan las capacidades limitadas, o pueden quedar enmascarados por estrategias aprendidas en una etapa posterior de la vida).</p>

D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en los ámbitos sociales, ocupacionales u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.

E. Estos trastornos no se explican mejor por un trastorno del desarrollo intelectual (discapacidad intelectual) o un retraso global en el desarrollo. El trastorno del desarrollo intelectual y el TEA con frecuencia coexisten. Para realizar diagnósticos comórbidos de TEA y trastorno del desarrollo intelectual, la comunicación social debe estar por debajo de lo esperado para el nivel de desarrollo general.

Especificadores

Es pertinente especificar la gravedad actual en función de las deficiencias en la comunicación social y los patrones de comportamiento restringidos y repetitivos:

Requiere un apoyo muy sustancial.

Requiere un apoyo sustancial.

Requiere apoyo.

Especificar si:

Con o sin deterioro intelectual acompañante.

Con o sin deterioro del lenguaje acompañante.

Especificar si:

Asociado con una condición genética u otra condición médica conocida, o un factor ambiental.

Asociado con un problema de neurodesarrollo, mental o de conducta.

Especificar si:

Con catatonía.

**Criterios diagnósticos de la DSM-5-TR**

<b>A</b>	Déficits persistentes en la comunicación social e interacción social en múltiples contextos.
<b>B</b>	Déficits persistentes en la comunicación social e interacción social en múltiples contextos.
<b>C</b>	Los síntomas deben estar presentes en el período temprano del desarrollo.
<b>D</b>	Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo social y ocupacionalmente.
<b>E</b>	Estos trastornos no se explican mejor por un trastorno del desarrollo intelectual o un retraso global en el desarrollo.

Figura 1. Criterios diagnósticos de la DSM-5-TR. (autora: Cynthia González)

**Conductas de alarma**

Son aquellas conductas observables en un niño que pueden indicar una alteración en su comportamiento.

**De 0 a 18 meses**

*Socialización*

- El bebé no anticipa estirar los brazos para pedir ser cargado cuando alguien los toma en brazos.
- Hay un retraso en la sonrisa social.
- Pueden no mostrar alegría cuando juegan con ellos.

- Es posible que no muestren una conducta de afecto por sus padres y familiares.
- Muestran indiferencia ante la presencia o ausencia de un adulto.
- Evitan establecer contacto visual con las personas que se le acercan.
- No establecen atención conjunta, es decir, tienen dificultad para compartir intereses a través de la mirada con el adulto.

### *Comunicación*

- Pueden presentarse llantos inesperados, exagerados o injustificados.
- No hay intención de compartir con las demás personas.
- No señala con el dedo índice algo específico que le interesa.
- Puede retrasarse la aparición del balbuceo o no presentarse.
- No responde a su nombre.
- Si presenta lenguaje, este puede suspenderse o retrasarse.
- No existe intención comunicativa, tanto con el lenguaje verbal como no verbal.

### *Conductas y actitudes*

- Pueden tener una pasividad poco común.
- Son inflexibles, no toleran bien los cambios.
- Se llega a sospechar de sordera por parte de los padres o familiares.

- Pueden coexistir alteraciones en el sueño, tanto en frecuencia como en duración.

### *Juego*

- Hay una relación peculiar con los objetos y pueden jugar por varias horas de manera repetitiva, apilarlos, ordenarlos en fila, lamerlos, golpearlos, etc.
- No permiten la integración de otra persona a su juego.

### *Imitación*

- No saben cómo reaccionar ante los gestos de otras personas, y pueden enojarse o llorar sin una causa aparente.
- Ignoran a las personas que los saludan o se despiden con la mano.
- No muestran interés en imitar conductas, movimientos o sonidos que los demás usan para llamar la atención o integrarse al entorno.

## **De 18 a 36 meses**

### *Socialización*

- No participa en interacciones sociales sencillas.
- No comparte intereses con los niños de su edad.
- No inicia juegos.
- No busca a los padres estando en un lugar, ni tampoco para recibir consuelo ante una caída o un golpe.
- Evita el contacto visual y físico.
- Puede presentar mirada al vacío u objetos por períodos prolongados de tiempo.

### *Comunicación*

- Para este punto, pueden no haber desarrollado el lenguaje verbal.
- Pueden presentar mutismo total, casi total o selectivo.
- Pueden desarrollar un lenguaje muy básico y poco adaptado al contexto.
- Evitan mirar hacia los objetos que son señalados por las personas.
- Toman las manos de las personas para dirigirlas hacia aquello que quieren.
- No responden a preguntas sencillas.
- No comprenden instrucciones.

### *Conductas y actitudes*

- Pueden mostrar interés a algún sonido atípico, por ejemplo, al ruido de la lavadora, alguna canción, motor del coche, entre otros.
- Pueden mostrar interés por objetos de luz.
- Pueden mostrar interés por objetos que presentan movimientos repetitivos, es decir, aquellos que giran o que se mueven de un lado a otro.
- Se irritan con mucha facilidad y suele ser difícil tranquilizarlos.
- Hay enojo y oposición cuando se presentan cambios.
- Muestran un deseo de invarianza en el que se busca que todo permanezca igual.
- Realizan movimientos estereotipados, tales

como balanceo, aleteo, giros sobre su mismo eje, aplausos repetitivos, entre otros.

- Pueden ser tranquilos o hiperactivos.

### *Juego*

- Muestran un apego excesivo a sus objetos de interés.
- Muestran preferencia por jugar solos, siendo difícil la realización de actividades en conjunto.
- Pueden mostrar dificultad al participar en juegos de imitación.
- Dan uso inapropiado a los objetos o juguetes, como girarlos o alinearlos.
- Sus juegos tienden a ser repetitivos.

## **De 3 a 6 años**

### *Socialización*

- No muestran iniciativa en sus relaciones sociales.
- No saludan, no invitan al juego, ni tampoco expresan sus deseos.
- Presentan dificultad en la comprensión de reglas sociales.
- Evitan el contacto visual.
- Tienen dificultad para saber cuándo deben hacer algo o cómo expresarlo.
- Muestran resistencia u oposición a los cambios.
- Tienen dificultad para comprender los sentimientos de las demás personas.

- Se les dificulta expresar sus sentimientos.
- Llegan a manifestar enojos sin motivo aparente.
- Pueden presentar miedos específicos y normalidad ante un peligro real.

### *Comunicación*

- El inicio del lenguaje verbal puede retrasarse en relación con otros niños.
- Los niños que presentan lenguaje verbal manifiestan un habla monótona, carente de entonación.
- Pueden presentar ecolalia, es decir, que el infante repite lo que ha oído, sin comprender el significado de lo que habla.
- No mantienen una conversación.
- No comprenden chistes, dobles sentidos, ironías, entre otros.
- Utilizan frases estereotipadas con alteraciones en el ritmo y entonación.
- Los componentes pragmáticos de la comunicación están alterados.
- Presentan dificultad para expresarse mediante el lenguaje corporal.
- Las expresiones faciales son restringidas y poco variadas.
- Se les dificulta identificar las emociones.
- No expresan verbalmente lo que quieren.

- Emplean su nombre para referirse a sí mismos.

### *Conductas y actitudes*

- Se irritan con facilidad, llegando incluso a la autoagresión.
- Algunos tienen comportamientos autoestimulantes, tales como balanceos o repetir continuamente palabras.
- Pueden escuchar repetitivamente una canción de interés.
- Requieren de ayuda para vestirse.
- Pueden parecer insensibles o hipersensibles al dolor.
- Son poco tolerantes a la frustración y a la espera.
- Pueden presentar algunas habilidades más desarrolladas que otros infantes de su edad.
- Presentan selectividad en el alimento.

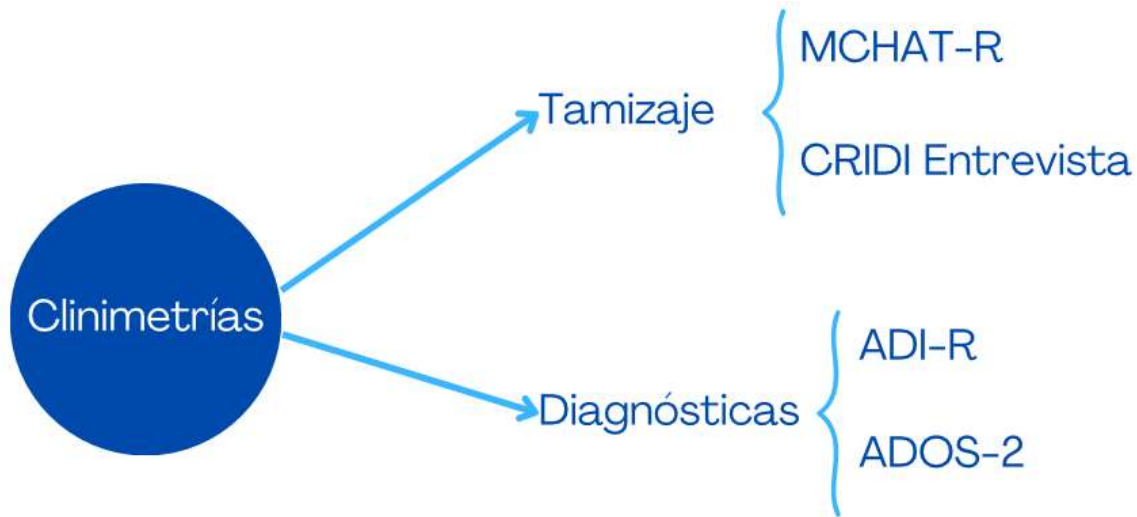
### *Juego*

- Tienden a no jugar con otros niños, prefieren estar solos mientras exploran algún objeto.
- Su juego suele ser limitado y poco creativo, ya que prefieren alinear u ordenar los objetos o juguetes.
- Presentan dificultad para imaginar y simbolizar, por lo que no les gustan ni les interesan las historias, y no disfrutan de los cuentos.

## Clinimetrías

Como parte del diagnóstico, existen algunas clinimetrías que se pueden dividir en dos categorías: las de tamizaje y las diagnósticas.

Para el tamizaje, existe la lista de verificación modificada para autismo en niños pequeños revisada (M-CHAT-R). Esta consiste en una serie de preguntas realizadas a los padres sobre su hijo(a). La



**Figura 1.** División de clinimetrías para TEA. (autora: Danna Vásquez)

evaluación proporciona un puntaje que indica si existe la sospecha de autismo. También se utiliza la entrevista de diagnóstico para trastornos del espectro autista (CRIDI Entrevista), desarrollada y validada en México para la población mexicana, y actualmente considerada la mejor clinimetría de tamizaje para TEA.

Por otra parte, las clinimetrías diagnósticas son escalas que nos ayudan a organizar los aspectos clínicos de este trastorno, para así asignarles un puntaje. Primero, la entrevista para el diagnóstico del autismo revisada (ADI-R) es un cuestionario acerca de la vida cotidiana del paciente, la cual nos ofrece una aproximación al diagnóstico de TEA. El estándar de oro actual es la escala de observación para el diagnóstico de autismo 2 (ADOS-2), debido a que esta escala se basa en la observación del comportamiento del niño. El entrevistador hace preguntas y convive con él, para finalmente llenar una tabla y obtener un puntaje que nos acerca con más precisión al diagnóstico.

## Retos en el diagnóstico

Existen innumerables retos para diagnosticar el TEA. Uno de los principales es la dificultad por parte de los padres para percibir comportamientos o actitudes que orientan hacia el diagnóstico, debido a la creencia de que estas conductas son normales.

En la actualidad, los criterios diagnósticos para TEA presentan varios sesgos, ya que son muy difíciles de interpretar. Además, muchas conductas podrían encajar en estos criterios, por lo que se ha planteado realizar una revisión de estos.

El pobre entrenamiento del personal de salud es uno de los grandes desafíos en el diagnóstico del TEA, ya que rara vez se discute sobre este trastorno durante la formación académica de los estudiantes de medicina y otras disciplinas, como enfermería o nutrición. Por esta razón, se propone aumentar la concientización para identificar este trastorno.

Los sesgos en las clinimetrías representan uno de los retos más importantes, debido a que están diseñadas para el diagnóstico de TEA en niños varones, lo cual puede retrasar el diagnóstico en mujeres.

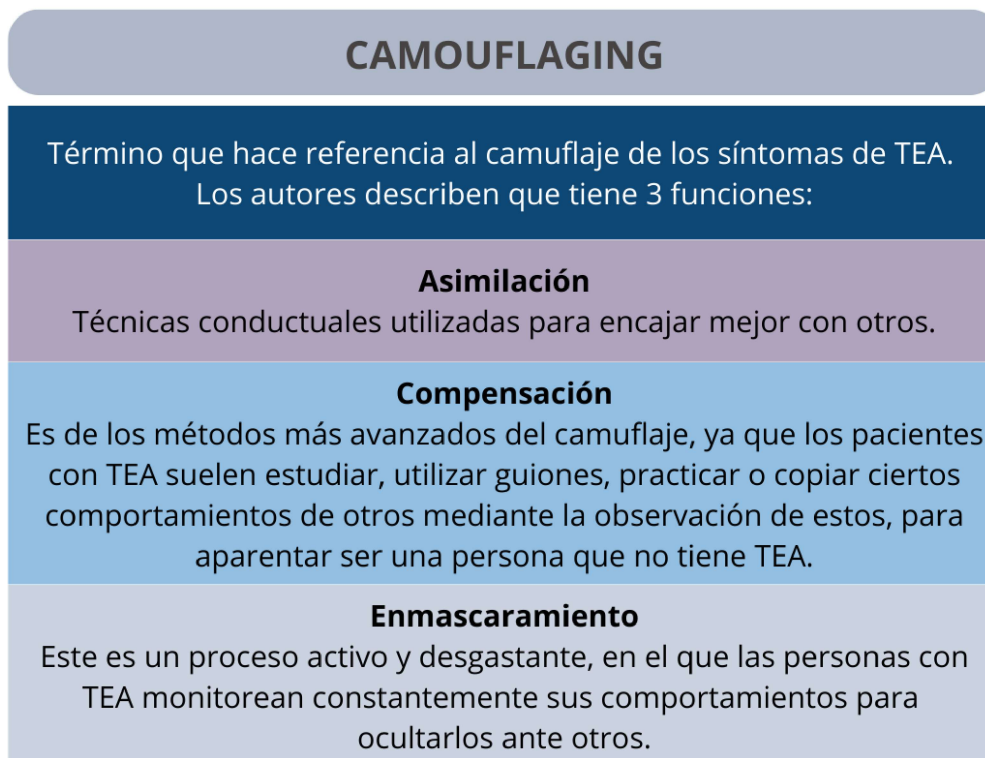
Por último, debido a que este espectro presenta un cuadro clínico heterogéneo, no todos los casos presentan las mismas comorbilidades, lo que puede aumentar la complejidad del diagnóstico.

### **Camouflaging**

Actualmente, se está dando a conocer el término clínico *camouflaging*, que hace referencia al camuflaje de los síntomas del TEA. Este consiste en técnicas complejas para copiar o enmascarar ciertos rasgos de personalidad, permitiendo a las personas adaptarse a demandas ambientales espe-

cíficas, lo cual genera mucho estrés. Es un rasgo que comúnmente aplican las mujeres con TEA de alto funcionamiento.

El *camouflaging* es un fenómeno que se está comenzando a estudiar. Sin embargo, hasta la fecha, engloba varios síntomas que anteriormente se conocían como “imitación”. Con el tiempo, se ha establecido que es un conjunto o espectro de varias conductas para la adaptación al entorno. Las personas con autismo que presentan características del *camouflaging* suelen aparentar ser más funcionales, pero, en realidad, son más propensas a desarrollar trastornos depresivos, ansiedad y agotamiento mental y físico, además de representar uno de los mayores retos al momento del diagnóstico (**Figura 2**).



**Figura 2.** Funciones del camouflaging (autora: Ana Serrano).

Los autores describen que el *camouflaging* tiene 3 funciones:

- **Asimilación:** técnicas conductuales utilizadas para encajar mejor con otros.
- **Compensación:** es de los métodos más avanzados del *camouflaging*, ya que los pacientes con TEA suelen estudiar, utilizar guiones, practicar o copiar ciertos comportamientos de otros mediante la observación de estos, para aparentar ser una persona que no tiene TEA.
- **Enmascaramiento:** este es un proceso activo y desgastante, en el que las personas con TEA monitorean constantemente sus comportamientos para ocultarlos ante otros.

### **Conclusión**

Actualmente, existen múltiples dificultades para diagnosticar el TEA en las primeras etapas de la vida. Además, son muchos los desafíos existentes para lograr un diagnóstico preciso. Por esta razón, es crucial enfocarse en la concientización sobre estos trastornos y tener en cuenta que el mayor obstáculo es el camuflaje de todos los síntomas y signos que las personas con TEA desarrollan para adaptarse a la sociedad.