

2019

GUÍA

PARA LA IDENTIFICACIÓN TEMPRANA DE TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO

VIGILANCIA, CERNIMIENTO Y DIAGNÓSTICO



Departamento de Salud
División Niños con Necesidades Médicas Especiales

*“Estamos aquí para ayudar
a los niños y a sus familias
a ser exitosos.
Es así de sencillo.”*

- Elaine Collins

*La Guía para la Identificación Temprana de los Trastornos del Espectro del Autismo:
Vigilancia, Cernimiento y Diagnóstico*

fue preparada por el:

Departamento de Salud

Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados

División Niños con Necesidades Médicas Especiales

Miguel Valencia Prado, MD, FAAP, Director

Nancy Nieves Muñoz, EdM, CAS

Linna Irizarry Mayoral, PhD

enero 2019

La División Niños con Necesidades Médicas Especiales desea agradecer a los siguientes proveedores de servicios, miembros del Comité Timón Ley BIDA, personas de la comunidad y familias de la población con Trastornos del Espectro del Autismo que contribuyeron a la revisión de esta Guía:

Miriam Báez Peña, APNI, Inc

Dra. María C. González Ríos, Genetista

Yadiris Cruz Mangual, PHL

Dra. Alicia Maldonado, MD

Dra. Laura Deliz, Psicóloga

Lournet Martínez, OTR-L

Carmen M. Fraticelli, APNI, Inc.

Ing. Carlos O. Rodríguez, Comité Timón

Dra. Yolanda González, Profesora

Dra. Grace Rodríguez, Psicóloga

*También agradecemos la colaboración de los siguientes organizaciones que compartieron sus formularios y documentos con nuestra División:
el Centro Ponceño de Autismo, el Centro de Autismo de Puerto Rico, FILIUS, y el Centro de Estimulación Integral*



GOBIERNO DE PUERTO RICO

Departamento de Salud



CONTENIDO



Introducción	1
Propósito de la Guía	1
Contenido	1
De la Identificación a la Intervención	2
Principios	4
Servicios Centrados en la Familia	5
Los TEA (Trastornos del Espectro del Autismo)	7
Identificación Temprana de un TEA	8
Señales Tempranas de un posible TEA	9
Vigilancia del Desarrollo	10
Indicadores del Desarrollo	11
Algoritmo – Vigilancia y Cernimiento	12
Cernimiento del Desarrollo	15
ASQ-3	16
Cernimiento para los TEA	17
Algoritmo – Cernimiento para TEA	18
M-CHAT R/F	21
ASQ-SE-2	22
CSBS-DP	23
SCQ	24
CAST	25
ASAS	26
Diagnosticando TEA	27



Diagnóstico del TEA – DSM-5	29
Niveles de Severidad	30
Comparación: DSM-IV-TR y DSM-5.	31
Instrumentos utilizados en el Diagnóstico de un TEA	
ADOS-2	32
CARS-2.	33
GARS-3	34
ADI-R	35
Entrevista a la Familia.	36
Consideraciones en la Evaluación Diagnóstica.	37
Registro de Autismo.	40
Evaluación Médica	41
Diagnóstico Diferencial	43
Condiciones del Neurodesarrollo	43
Trastornos Mentales/de Conducta	45
Condiciones Genéticas.	47
Otras Condiciones.	49
Compartiendo el Diagnóstico	51
Prácticas Recomendadas.	56
Referencias	59
Apéndices	63



INTRODUCCIÓN

Propósito de la Guía

La Ley Núm. 220 de 4 de septiembre de 2012, Ley para el Bienestar, Integración y Desarrollo de las personas con Autismo (Ley BIDA), tiene dos propósitos fundamentales. Estos son: 1- “establecer la política pública del Gobierno de Puerto Rico relacionada con esta población” y 2- “promover la identificación temprana, diagnóstico e intervención con este desorden”.

El contenido de esta *Guía para la Identificación Temprana de Trastornos del Espectro del Autismo: Vigilancia, Cernimiento y Diagnóstico*, responde al segundo propósito. La misma provee información para establecer un sistema de servicios que asegure la identificación temprana de niños con riesgo de presentar un Trastorno del Espectro del Autismo (TEA), a fin de que puedan ser referidos a una evaluación que permita determinar el diagnóstico e iniciar prontamente la intervención y prestación de los servicios que apoyen el desarrollo. La identificación temprana de la población con autismo es esencial, dado que un diagnóstico y una intervención temprana, individualizada para el niño y su familia, conduce a una mejoría en la prognosis a largo plazo.

Contenido

La Guía incluye información sobre los procesos, protocolos y recomendaciones para asegurar que en Puerto Rico se lleve a cabo la vigilancia y cernimiento para la identificación temprana de la población con TEA, y para que se utilice un proceso uniforme en el diagnóstico.

En los Apéndices, que comienzan en la página 63, encontrará un *Glosario de Términos Relacionados con el Autismo*. El Glosario fue preparado para definir los términos utilizados con frecuencia cuando hablamos sobre las personas con TEA o sobre los servicios o intervenciones que se les ofrecen. El Glosario no tiene como propósito presentar definiciones científicas, sino ayudar a entender mejor algunos términos relacionados con el autismo.

Además, en los Apéndices encontrará documentos de la campaña de vigilancia, *Aprende los signos. Reaccione pronto*, de los Centros para el Control de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés), instrumentos de cernimiento disponibles que han sido incluidos con la autorización escrita de sus autores, los protocolos del Departamento de Salud y del Plan de Salud del Gobierno para la identificación temprana de TEA, directorios y un ejemplo de la Certificación Diagnóstica del TEA y el Módulo del M-CHAT-R/F.

Con el fin de asegurar prácticas validadas con la mejor investigación sobre los TEA, el Departamento de Salud ha adoptado en esta Guía las prácticas recomendadas por:

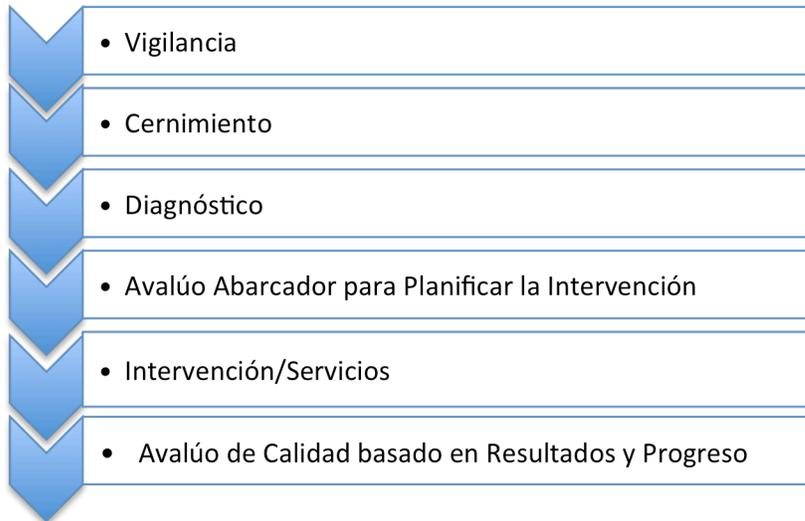
- la Academia Americana de Pediatría (*American Academy of Pediatrics*, 2001, 2006, 2007),
- la Academia Americana de Neurología y
- los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de Estados Unidos (CDC, sf).



De la Identificación a la Intervención

En cumplimiento con las disposiciones de la Ley BIDA, el Departamento de Salud ha establecido la siguiente trayectoria de servicios para la población con TEA menor de 22 años que se presenta en la Figura 1.

Figura 1. Trayectoria de servicios



Dicha trayectoria corresponde a los siguientes pasos:

Paso 1- Identificación: Vigilancia, Cernimiento y Diagnóstico

Paso 2- Avalúo para la planificación de intervenciones

Paso 3- Planificación para las intervenciones

Paso 4- Intervenciones

Paso 5- Avalúo continuo basado en resultados

El contenido de esta Guía responde al Paso 1: Identificación: Vigilancia, Cernimiento y Diagnóstico. A continuación un resumen de cada paso.





Paso 1 – Identificación: Vigilancia, Cernimiento y Diagnóstico

El proceso para llegar a un diagnóstico de un TEA está presentado en el *Protocolo Uniforme para la Identificación Temprana del Trastorno del Espectro del Autismo: Vigilancia y Cernimiento del Desarrollo 0-66 meses* (2018a), el *Protocolo Uniforme para la Identificación Temprana del Trastorno del Espectro del Autismo: Vigilancia y Cernimiento del Desarrollo 0-66 meses – Versión Plan de Salud del Gobierno* (2018b), el *Protocolo Uniforme para el Diagnóstico del Trastorno del Espectro del Autismo para el Departamento de Salud* (2018c) y en el *Protocolo Uniforme para Diagnóstico del Trastorno del Espectro del Autismo del Plan de Salud del Gobierno* (2018d) (ver Apéndices de la página 91 hasta la 160). En la página 87 de los Apéndices encontrará una tabla que describe cada uno de los procesos de este paso.

Paso 2 – Avalúo para la planificación de intervenciones

El Avalúo es un proceso dinámico y continuo en que se recopila información de diversas fuentes y modalidades para identificar las necesidades, fortalezas y particularidades de la persona con el TEA y su familia. Tiene como propósito la toma de decisiones informadas en cuanto a las intervenciones y servicios que contribuyan a lograr las metas significativas para la persona y su familia que le permitan participar de sus ambientes naturales.

La información recopilada, desde el cernimiento y en el proceso diagnóstico, es parte del Avalúo; el cual considera la naturaleza cambiante de la persona y su familia. Este es un proceso de revisión constante. El proceso diagnóstico por un equipo interdisciplinario, que incluye a la familia y a la persona con el TEA (cuando apropiado), puede proveer el diagnóstico y la información necesaria para planificar intervenciones y servicios. Esto de manera simultánea, lo que beneficia a la familia y a la persona con TEA.

El proceso para llevar un avalúo está presentado en el *Protocolo para el Avalúo Dirigido a la Planificación de Intervenciones para las personas con el Trastorno del Espectro del Autismo* (Departamento de Salud, 2018f) (ver Apéndice página 161). Además, el Departamento de Salud (2018e) publicó una guía para el avalúo de niños y adolescentes.

Paso 3 – Planificación para las intervenciones

Los resultados del Avalúo guían la planificación para las intervenciones. Este proceso es uno dinámico, basado en evidencia científica orientado a resultados funcionales. El plan de intervención se centra en la persona y su familia. Está dirigido a fortalecer las destrezas y capacidades funcionales de la persona a través de actividades significativas en los contextos en que participa o necesita participar.

La planificación es guiada por: las preocupaciones, prioridades y recursos de la familia y de la persona, los indicadores de funcionamiento de la persona, las destrezas que la persona necesita para participar en diferentes ambientes (de acuerdo a su edad y circunstancias) y del historial de cualquier servicio e intervención previa. El plan de intervención es compartido con las agencias u organizaciones que trabajan con la familia o la persona. Además, es integrado a cualquier otro plan que la persona ya tenga o vaya a tener en el futuro (ej. PISF, PEI, Plan 504, Plan de Rehabilitación Vocacional).



Paso 4 – Intervenciones

Las intervenciones están fundamentadas en: las leyes y reglamentos pertinentes, principios explícitos, prácticas validadas y la mejor investigación disponible. El éxito de cualquier intervención depende de la colaboración entre la familia, cuidadores o maestros, proveedores de servicios, y agencias o programas. La intervención exitosa es un esfuerzo de un equipo compuesto por diferentes disciplinas. Su propósito es aumentar la participación de la persona en ambientes relevantes.

Paso 5 – Avalúo Continuo basado en resultados

El proceso de avalúo es uno continuo que requiere revisión periódica. El plan de intervención incluye un sistema formal para documentar el progreso de la persona y evaluar la efectividad de la intervención. La intervención se modifica de acuerdo a la evaluación de los resultados obtenidos a través de la intervención.

Principios

Esta Guía se fundamenta en los siguientes principios:

1. Toda niño es valioso; e independientemente de su aparente nivel de funcionamiento, tiene fortalezas, puede aprender, y merece intervenciones y servicios que reconozcan su individualidad, y promuevan y apoyen su desarrollo integrado y su autonomía óptima a través del ciclo de vida.
2. La identificación temprana de los niños con el TEA mediante la vigilancia, cernimiento y diagnóstico es fundamental para el acceso a intervenciones individualizadas y efectivas con resultados óptimos.
3. Los niños están intrínsecamente vinculados a sus familias y a sus entornos sociales.
4. Toda familia tiene fortalezas; y con los apoyos necesarios, puede fomentar el desarrollo y aprendizaje de su familiar con el TEA, y ser un recurso valioso para cualquier intervención que se realice, por lo que la participación de la familia en la toma de decisiones es esencial.
5. Todo contacto e intervención está basado en las leyes y reglamentos vigentes, principios explícitos, prácticas validadas, y la mejor investigación posible.





Servicios centrados en la familia

El Departamento de Salud de Puerto Rico ha adoptado un modelo amigable para la familia como la base de todos los servicios a la población con el TEA. Este enfoque implica que los proveedores de servicios proveen los servicios centrados en la familia de manera continua, coordinada y abarcadora. El propósito del modelo es mejorar la salud, reducir la inequidad y ser autosustentable.

Los servicios centrados en la familia incluyen la planificación, organización y provisión de los servicios en estrecha colaboración con las familias. El Departamento de Salud reconoce que los servicios comienzan con el primer contacto con la familia, ya sea éste en persona, por vía telefónica o virtual. Cada contacto debe reflejar el trato respetuoso y empático que toda familia merece. Los servicios centrados en la familia parten de la creencia de que la familia es la influencia principal sobre la salud y el bienestar de un niño y que toda familia tiene fortalezas que necesitamos reconocer. Debido a esto, las familias deben recibir el apoyo que necesitan para cuidar y criar a sus niños. Este apoyo debe ser tanto de información como emocional con el propósito de atender las necesidades físicas, emocionales, del desarrollo y sociales de los niños y jóvenes; considerando los recursos y preferencias de la familia. El apoyo que reciba la familia le ayudará a fortalecer su relación con sus hijos y con los proveedores de servicios.

Los servicios centrados en la familia requieren que:

1. Las familias sean parte de todas las decisiones relacionadas con sus hijos.
2. Los niños y jóvenes reciban servicios abarcadores, continuos y coordinados dentro de un hogar médico.
3. Las familias tengan los recursos para cubrir los costos de los servicios que necesitan.
4. Las familias estén satisfechas con los servicios que reciben.

Los servicios centrados en la familia requieren una comunicación continua y efectiva entre las familias y los proveedores de servicios de manera que se asegure la participación activa de las familias en la toma de decisiones informadas relacionadas con todos los aspectos de servicios para sus hijos. Los proveedores necesitan compartir información con las familias que contribuya a un mayor conocimiento sobre la condición de sus hijos y sus implicaciones para la salud y el desarrollo. De esta manera las familias estarán mejor preparadas para participar de la toma de decisiones. La familia, a su vez, debe mantener a los proveedores de servicios informados de cualquier asunto pertinente sobre sus hijos que los ayude a conocer mejor al niño, y a la familia y sus circunstancias. La participación de las familias y la comunicación entre las familias y los proveedores de servicios aumentan las probabilidades de mejores resultados para el niño o joven, y mayor satisfacción con los servicios para las familias. Es por esta razón que se debe orientar a las familias sobre la importancia de su participación en todos los procesos desde el cernimiento, diagnóstico, avalúo e intervención y asegurar que las familias entienden lo que se espera (ej. comunicación, participación, puntualidad, asistencia, respeto y colaboración).



La Tabla 1 presenta ejemplos de prácticas que son amigable para la familia en los diferentes procesos relacionados en la identificación temprana de los TEA.

Tabla1. Ejemplos de prácticas amigables para la familia

Proceso	Ejemplos
Llamadas	<ul style="list-style-type: none"> - Tratar a los padres por su nombre (ej. Sra. Torres). - Atender a la familia inmediatamente; no se deja esperando en línea.
Citas	<ul style="list-style-type: none"> - Dar la cita en el momento en que se solicita. - Llamar a la familia el día antes de la cita para recordarle la misma. - Dar la cita por hora para minimizar la espera. - Atender a la familia a la hora acordada; notificar si por alguna razón no se puede atender a la hora acordada, ofrecer una disculpa y dar la opción de otra fecha y hora.
Vigilancia	<ul style="list-style-type: none"> - En cada visita pediátrica, hacer preguntas a la familia sobre el desarrollo y sobre cualquier preocupación. - Valorar y atender las preocupaciones de la familia. - Orientar a las familia sobre los indicadores del desarrollo.
Cernimiento del desarrollo	<ul style="list-style-type: none"> - Informar a la familia sobre el proceso y propósito del cernimiento. - Preguntar a la familia sobre el desarrollo y sobre cualquier preocupación. - Validar la información que comparte la familia. - Compartir los resultados con la familia.
Cernimiento para autismo	<ul style="list-style-type: none"> - Informar a la familia sobre el proceso y propósito del cernimiento. - Preguntar a la familia sobre la conducta y características relacionadas con los TEA. - Compartir los resultados del cernimiento con la familia.
Referidos	<ul style="list-style-type: none"> - De acuerdo a la edad del niño, orientar a la familia sobre el Sistema de Servicios de Intervención Temprana, Avanzando Juntos, sobre los servicios de Educación Especial o los servicios de Rehabilitación Vocacional. - De acuerdo a la residencia del niño y a la necesidad de la familia, proveer orientación de programas que ofrecen servicios de cuidado y desarrollo como por ejemplo: Early Head Start, Head Start, Child Care, etc. - Asistir a la familia en la coordinación de referidos médicos.
Entrevista a la familia	<ul style="list-style-type: none"> - Proveer un ambiente libre de interrupciones. - Establecer contacto visual con la persona que informa. - Validar la información que comparte la familia.
Observación del niño	<ul style="list-style-type: none"> - Observar al niño interactuando con la familia. - Proveer juguetes y materiales apropiados a la edad del niño.
Evaluación Diagnóstica	<ul style="list-style-type: none"> - Ofrecer las citas para la evaluación diagnóstica a conveniencia de las familias. - Utilizar la información que provee la familia. - Compartir los resultados con la familia. - Llegar a una decisión diagnóstica dentro de un tiempo razonable.
Compartiendo los resultados de la evaluación diagnóstica	<ul style="list-style-type: none"> - Proveer un espacio privado libre de interrupciones. - Explicar el resultado en un lenguaje sencillo. - Compartir el resultado de manera respetuosa y con sensibilidad. - Permitir a la familia hacer preguntas y aclarar dudas.



Los Trastornos del Espectro del Autismo (TEA), también conocidos como Trastorno del Espectro Autista, Desorden del Continuo del Autismo o Autismo son un grupo de trastornos del desarrollo que, de acuerdo al DSM-5 (2013), se caracterizan por:

- 1- Dificultades en la comunicación e interacciones sociales en diferentes ambientes. Éstas se manifiestan por:
 - Déficit en la reciprocidad socio-emocional: acercamientos sociales inapropiados; dificultad para participar de una conversación; compartir poco los intereses, emociones o sentimientos; y no iniciar o responder a interacciones sociales.
 - Déficit en la comunicación no verbal que se utiliza para la interacción social que incluye: falta de contacto visual, lenguaje corporal inapropiado, dificultad entendiendo y utilizando gestos, y poca o ninguna expresión facial.
 - Déficit en desarrollar, comprender y mantener relaciones sociales, desde no adaptar la conducta para responder a diferentes ambientes sociales, hasta dificultad con el juego imaginativo, hacer amistades, o tener poco si algún interés por los demás.
2. Al menos dos características en el área de patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades que se manifiestan por:
 - Movimientos motores o expresiones verbales repetitivas o estereotipadas;
 - Adherencia excesiva a rutinas o rituales;
 - Fascinaciones atípicas, fijación o interés persistente en un objeto o tema;
 - Problemas de integración sensorial; conductas híper o hipo reactivas.



Los TEA se diagnostican utilizando las guías que provee el DSM-5. El Departamento de Salud (2018c, 2018d) ha establecido que la determinación diagnóstica se basa en información recopilada mediante observación de conductas, revisión del historial de desarrollo, entrevista a la familia y el uso de instrumentos que tomen en consideración la información que provee la familia. Al momento no existe una prueba biológica para diagnosticar TEA.





IDENTIFICACIÓN TEMPRANA DE UN TEA

Es importante identificar tempranamente a los niños con un TEA y comenzar las intervenciones apropiadas lo antes posible. La intervención temprana puede ayudar a mejorar el desarrollo general del niño, reducir conductas inapropiadas y esto a su vez conduce a mejores resultados funcionales a largo plazo. Por lo general, es posible reconocer el autismo antes de los primeros tres años de vida.

La identificación temprana de niños con riesgo de un TEA es compleja debido a que es difícil evaluar las alteraciones sociales propias de los TEA en niños muy pequeños y que los TEA se manifiestan en una variedad de formas e intensidad en edades tempranas. Aún con estos retos, la identificación temprana puede darse desde los 18 meses de edad, o antes.

La identificación temprana de los TEA permite la:

- intervención temprana;
- investigación etiológica – identificación de condiciones coexistentes; y
- consejería sobre el riesgo de recurrencia.

Identificando preocupaciones iniciales sobre los TEA

Es importante que los profesionales, incluyendo los proveedores de cuidado, y las familias conozcan que hay varias maneras de identificar un TEA. Estas pueden incluir:

- una preocupación de los padres o cuidadores sobre un retraso en el desarrollo o sobre la conducta del niño.
- una preocupación sobre autismo de un cuidador de la salud u otro profesional en un examen de salud.

La identificación temprana de TEA es parte de la vigilancia y cernimiento del desarrollo y para TEA que se debe realizar con todos los niños pequeños para atender aquellos a riesgo para cualquier retraso o condición que afecte su desarrollo. En las próximas páginas se presenta información sobre la vigilancia del desarrollo, señales tempranas de posible TEA, cernimiento del desarrollo, y cernimiento para TEA.



SEÑALES TEMPRANAS DE POSIBLE TEA



Tabla 2. Señales tempranas de posible TEA

Aspectos de la Conducta	6 a 12 meses	12-30 meses
Respuesta a los demás	<ul style="list-style-type: none"> Pobre contacto visual Falta de sonrisa social No demostrar afecto por quienes lo cuidan No responder cuando le llaman por su nombre No mirar hacia donde se le señala Resistir ser abrazado 	<ul style="list-style-type: none"> Pobre contacto visual No responder o tardar en responder a su nombre No atender o responder a lo que otros señalan No señalar o mostrar cosas a los demás Poca imitación Mostrar poco interés en otros niños Resistir ser abrazado
Interacción social	<ul style="list-style-type: none"> Pasividad Expresión facial limitada durante las interacciones sociales Poca sonrisa social 	<ul style="list-style-type: none"> Rara vez señalar o mostrar objetos de su interés a los demás Expresión facial limitada durante las interacciones sociales Rara vez sonreír para mostrar alegría a los demás
Comunicación	<ul style="list-style-type: none"> Poco balbuceo Poca imitación o uso de gestos 	<ul style="list-style-type: none"> Poca variedad de los sonidos del habla o de gestos cuando intenta comunicarse Retraso en el desarrollo del lenguaje Rara vez coordinar el contacto visual con sus gestos o sonidos del habla para comunicarse
Juego	<ul style="list-style-type: none"> Interés marcado por objetos brillantes o en movimiento Poca exploración de juguetes y objetos 	<ul style="list-style-type: none"> Interés marcado por objetos brillantes o en movimiento Usar juguetes u objetos de maneras inusual Poca variedad en sus juegos
Sensorial y motor	<ul style="list-style-type: none"> Tensar las manos, brazos, piernas o boca. Poco tono muscular Pobre coordinación o retraso motor Buscar presión firme en su cuerpo Interés marcado por objetos brillantes o en movimiento 	<ul style="list-style-type: none"> Tensar las manos, brazos, piernas o boca. Pobre coordinación o retraso motor Buscar presión firme en su cuerpo Interés marcado por objetos brillantes o en movimiento

*Una señal de posible TEA es el perder destrezas que ya de habían adquirido antes de los 3 años.

Referencias: Kennedy Krieger Institute Research Studies, CDC-Indicadores del Desarrollo, Departamento de Salud (2018a). Protocolo Uniforme para la Identificación Temprana del Trastorno de Espectro del Autismo.



VIGILANCIA DEL DESARROLLO

La vigilancia del desarrollo es un proceso continuo y flexible de estrategias integradas que incluye el intercambio de información con las familias, observación del desarrollo de los infantes y preescolares, y educación a padres, profesionales, cuidadores y a la comunidad en general, dirigido a detectar retraso en el desarrollo y señales de autismo en niños de edad temprana.

Las *Guías de Servicios Pediátricos Preventivos* vigentes del Departamento de Salud (2018) establecen que la vigilancia del desarrollo se lleve a cabo en todas las visitas de cuidados pediátricos preventivos desde la infancia hasta los 21 años de edad para todos los niños.

La Importancia de llevar a cabo la Vigilancia del Desarrollo

- Los CDC (2018), estiman que un promedio de 1 en cada 59 niños en los Estados Unidos tiene un TEA. En el 2012, basado en un estudio realizado, el Departamento de Salud de Puerto Rico estimó que anualmente 1 de cada 62 bebés que nacen en Puerto Rico tiene alta probabilidad de tener autismo (Cordero, et al, 2012). Por lo tanto es probable que todo proveedor primario de la salud va a atender a niños con un TEA.
- Los procesos rutinarios de vigilancia del desarrollo que llevan a cabo profesionales adiestrados y cualificados ayudan a identificar retrasos en el desarrollo lo más temprano posible.
- Los visitas rutinarias de salud proveen oportunidades para la vigilancia del desarrollo de los niños pequeños. Durante estas visitas, los padres y madres o personas encargadas pueden informar al médico sus observaciones de las conductas de los niños y además; el médico debe hacer observaciones directas que pueden ser señales de posibles retrasos en el desarrollo, incluyendo autismo.
- Durante las visitas de los 9, 18, 24 y 30 meses de edad es esencial monitorear el desarrollo ya que el niño puede comenzar a presentar características de autismo desde antes de los 18 meses de edad. Durante estas visitas de cuidado preventivo es importante estar atento al desarrollo socio emocional y del lenguaje.



En la página 12 encontrará el Algoritmo recomendado para la Vigilancia y el Cernimiento del Desarrollo para todos los niños menores de 66 meses seguido por una explicación del mismo.



Durante la vigilancia del desarrollo de los niños pequeños se recomienda lo siguiente:

- Considerar y analizar los motivos de preocupación de los padres o cuidadores.
- Obtener y mantener un historial de desarrollo.
- Hacer observaciones informadas y precisas del desarrollo del niño.
- Compartir opiniones y preocupaciones con otros profesionales que atienden o cuidan al niño.
- Identificar factores de riesgo y de protección para el niño y para su familia.
- Documentar el proceso y los hallazgos.
- Mantener a la familia informada sobre los indicadores del desarrollo.



INDICADORES DEL DESARROLLO

Los indicadores del desarrollo son las cosas que la mayoría de los niños pueden hacer a cierta edad. La manera en que los niños actúan, juegan, se comunican y se mueven nos ofrecen claves importantes sobre su desarrollo.

Es importante que, tanto las familias como los cuidadores y profesionales que trabajan con la niñez temprana conozcan como se desarrollan los niños y las señales de alerta cuando un niño no se desarrolla de acuerdo a lo esperado.

En las páginas 171 a 182 de los Apéndices encontrará el material que presenta los indicadores del desarrollo desde los dos meses hasta los cinco años de la campaña *Learn the Signs, Act Early*, Aprenda las Señales. Reaccione Pronto de los Centros para el Control de Enfermedades, (CDC, por sus siglas en inglés).



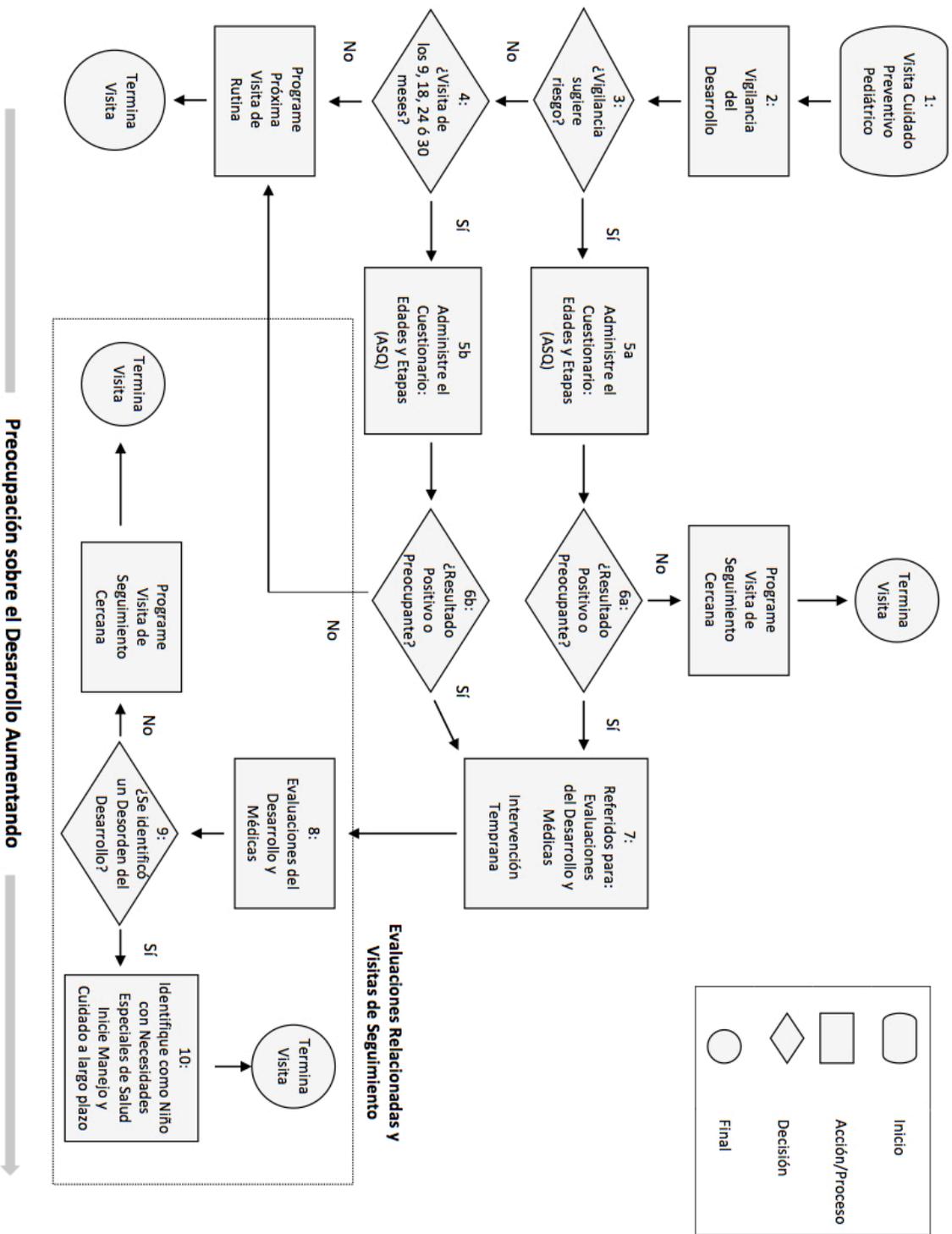
Learn the Signs. Act Early.
Aprenda los Signos. Reaccione Pronto.

<http://www.cdc.gov/Pronto>



ALGORITMO - VIGILANCIA Y CERNIMIENTO

Algoritmo para la Vigilancia y Cernimiento: Desórdenes del Desarrollo





Algoritmo para la Vigilancia y Cernimiento: Desórdenes del Desarrollo

1:
Visita Cuidado
Preventivo
Pediátrico

1- Preocupaciones del desarrollo deben estar incluidas como uno de varios temas que deben ser atendidos en cada visita de cuidado preventivo pediátrico durante los primeros 5 años de vida.

2:
Vigilancia
del
Desarrollo

2- La vigilancia del desarrollo es un proceso flexible, longitudinal, continuo y acumulativo en que los proveedores de salud identifican a niños que puedan tener problemas en el desarrollo. Existen 5 componentes de la vigilancia del desarrollo: sonsacar y atender las preocupaciones de los padres relacionadas al desarrollo del niño, documentar y mantener un historial del desarrollo, hacer observaciones precisas del niño, identificar el riesgo y factores de protección, y mantener un expediente preciso con la documentación de los hallazgos y resultados.

3:
¿Vigilancia
sugiere
riesgo?

3- Las preocupaciones de ambos padres y profesionales de la salud del niño deben estar incluidas en ser parte de la determinación de que la vigilancia pueda sugerir un riesgo de retraso en el desarrollo. Cuando ambos padres o el profesional de la salud del niño expresan preocupación sobre el desarrollo del niño, debe llevarse a cabo el cernimiento del desarrollo ASQ para atender la preocupación específica.

4:
¿Visita de
los 9, 18, 24 ó 30
meses?

4- Todo niño debe recibir un cernimiento del desarrollo utilizando un instrumento estandarizado. Ante la ausencia de factores de riesgo o preocupaciones de los padres o proveedores de servicios, se recomienda el cernimiento del desarrollo ASQ en las visitas de los 9, 18, 24 y 30 meses. Además, el cernimiento específico para autismo M-CHAT es recomendado para todos los niños en la visita de los 18 y 24 meses.

5a y 5b:
Administre el
Cuestionario:
Edades y Etapas
(ASQ)

5a y 5b- Cernimiento del desarrollo es la administración de un instrumento estandarizado breve que facilita la identificación de niños a riesgo de un desorden del desarrollo. Cernimiento del desarrollo que se centra en los aspectos preocupantes, es indicado cuando se identifica un problema durante la vigilancia del desarrollo.

6a y 6b:
¿Resultado
positivo o
preocupante?

6a y 6b- Cuando los resultados del cernimiento del desarrollo son normales, el profesional de la salud puede informar a los padres y continuar con los demás aspectos de la visita preventiva. Cuando se administra un instrumento de cernimiento en respuesta a preocupaciones sobre el desarrollo, se debe programar una visita para proveer vigilancia adicional, aún si los resultados no indican un riesgo de retraso en el desarrollo.



7-8: Hacer referidos:

- Evaluaciones médicas y del desarrollo
- Intervención temprana/Servicios para la niñez temprana

7-8- Si los resultados del cernimiento son preocupantes, se debe programar para evaluaciones médicas y del desarrollo. Las evaluaciones del desarrollo buscan identificar la condición o condiciones del desarrollo que puedan estar afectando al niño. Esto debe acompañarse de una evaluación médica diagnóstica para identificar cualquier etiología subyacente. Los servicios de Intervención temprana y para la niñez temprana pueden ser muy valiosos cuando inicialmente se identifica un niño en alto riesgo de tener un retraso en su desarrollo, ya que estos programas, en ocasiones, proveen servicios de evaluación y pueden ofrecer otros servicios al niño y su familia, aún antes de completar una evaluación. Un componente importante del cuidado exitoso y coordinado es la colaboración efectiva con los profesionales de la niñez temprana.

9:

¿Se identifica un desorden del desarrollo?

9- Si se identifica un desorden del desarrollo, se debe identificar al niño como un niño con necesidades especiales de salud e iniciar el manejo a largo plazo de la condición (ver el 10 abajo). Si no se identifica un desorden del desarrollo en las evaluaciones del desarrollo y médica, se debe programar una visita de seguimiento para continuar la vigilancia. Las visitas más frecuentes, con atención especial a las áreas de preocupación, permitirán que el niño sea referido a tiempo para evaluaciones adicionales si surge cualquier evidencia de retraso en el desarrollo o de una condición específica.

10:

Identifique como niño con necesidades especiales de salud.

Inicie manejo y cuidado a largo plazo

10- Cuando se descubre que un niño tiene un desorden del desarrollo significativo, ese niño se convierte en un niño con necesidades especiales de salud, aún cuando no tenga una etiología específica identificada. El niño debe ser identificado por el hogar médico para el manejo apropiado a largo plazo para su condición y monitoria continua, y formar parte del registro de niños y jóvenes con necesidades de salud especiales de la práctica.

Traducido y adaptado de la: American Academy of Pediatrics. Council on Children with Disabilities. (2006). Identifying Infants and Young Children with Developmental Disorders in the Medical Home: An Algorithm for Developmental Surveillance and Screening. *Pediatrics*, 118, 405-420

De la página 91 a la 105 de los Apéndices encontrará los *Protocolos Uniformes para la Identificación Temprana del Trastorno del Espectro del Autismo: Vigilancia y Cernimiento del Desarrollo 0-66 Meses de Edad* que establece cómo se realizarán los procesos de vigilancia y cernimiento para todos los niños menores de 66 meses en Puerto Rico.



El cernimiento del desarrollo se define como un proceso que incluye la administración de un instrumento corto, estandarizado y validado para la identificación de niños a riesgo de retrasos en el desarrollo o de conducta atípica. Los resultados del cernimiento permiten identificar aquellos niños que requieren un proceso de evaluación más riguroso para confirmar un diagnóstico.



La investigación indica que los padres son una fuente de información confiable sobre el desarrollo de sus niños por lo que los instrumentos para el cernimiento del desarrollo deben ser completados con las familias. Los instrumentos de cernimiento pueden ser administrados por: pediatras, médicos primarios, enfermeras, y profesionales de diferentes disciplinas como lo son maestros, cuidadores, psicólogos, patólogos de habla y lenguaje, terapeutas del habla, terapeutas ocupacionales, terapeutas físicos, trabajadores sociales, y coordinadores de servicios, entre otros. No obstante, es esencial que las personas que tabulan los resultados hayan recibido adiestramiento previo sobre el particular.

A todos los niños, incluyendo aquellos que no presentan factores de riesgo y cuyo desarrollo aparenta estar progresando de manera típica, se le realizará:

- Un cernimiento del desarrollo a los 9, 18, 24 y 30 meses de edad.
- Un cernimiento específico para autismo en las visitas de los 18 y 24 meses de edad.

El cernimiento del desarrollo o el de autismo deberá realizarse a cualquier edad de surgir la preocupación de parte de la familia, del pediatra o médico primario, o de cualquier profesional pertinente, incluyendo cuidadores.

El instrumento que se utilizará para el cernimiento del desarrollo a los 9, 18, 24 y 30 meses de edad con todos los niños son los Cuestionarios de Edades y Etapas del Desarrollo (*Ages and Stages Questionnaire - ASQ*) en su última versión. Para el cernimiento TEA a los 18 y 24 meses de edad se utilizará el *Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up (M-CHAT R/F)* en su última versión.



CERNIMIENTO DEL DESARROLLO – ASQ-3

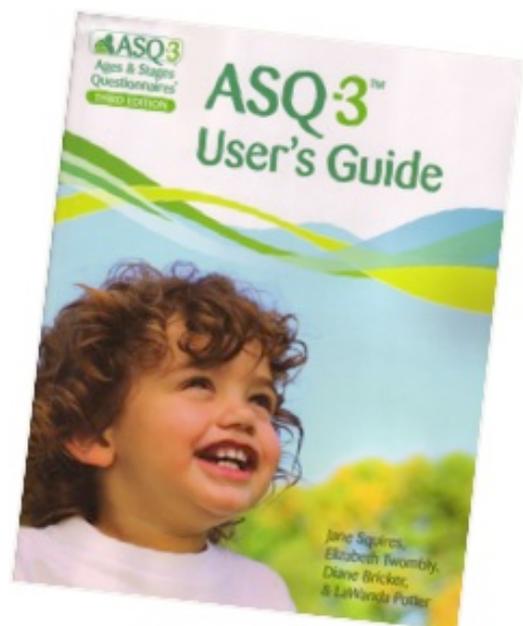
Las Edades y Etapas-3 (*Ages and Stages Questionnaires-3*) es un instrumento de cernimiento utilizado para identificar posible retraso en el desarrollo. La 3era edición fue desarrollada por Diana Bricker y Jane Squires en el 2008. Se obtiene por medio de la casa publicadora Paul Brookes (www.brookespublishing.com/resource-center/screening-and-assessment/asq/). Es un cuestionario completado por los padres o encargados, por cuidadores primarios o por un profesional mediante entrevista con los padres o encargados.

Características:

- Se fundamenta en una visión ecológica del desarrollo.
- Está basado en la creencia de que la mayoría de los padres pueden proveer información valida sobre el desarrollo de sus niños.
- Apodera a los padres sobre las destrezas que debe presentar su hijo de acuerdo a su edad.
- Es flexible.
- Es eficiente.
- Es costo efectivo.
- Fomenta la participación de los padres.
- Está escrito en un nivel de 4to a 5to grado de lectura y provee claves pictóricas.
- Las preguntas se presentan según la secuencia del desarrollo.

La ASQ-3 consta de:

- 21 cuestionarios
 - 2 a 24 meses – cada dos meses
 - 27 a 39 meses – cada tres meses
 - 40 a 66 meses – cada cuatro meses
- 5 áreas del desarrollo
 1. Comunicación
 2. Motor Grueso
 3. Motor Fino
 4. Resolución de Problemas
 5. Socio Individual





El cernimiento para TEA también se realizará a todo niño durante los procedimientos rutinarios de vigilancia cuando surja alguna preocupación de parte de la familia, del pediatra/médico primario, o de cualquier profesional pertinente, incluyendo cuidadores.

De acuerdo a la edad se administrará uno los siguientes instrumentos:

Tabla 3 . Instrumentos de cernimiento por la identificación temprana de TEA

Edades	Instrumento
Menor de 16 meses	ASQ-SE-2 – Edades y Etapas Socio Emocional (<i>Ages and Stages Questionnaires: Social Emotional</i>) CSBS-DP – Cuestionario del Bebé y Niño Pequeño (<i>Communication Symbolic Behavior Scale – Developmental Profile</i>)
16-30 meses	M-CHAT R/F – <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow-Up</i>
31-66 meses Después de los 4 años, siempre y cuando el menor tenga una edad mental mayor de 2 años	ASQ-SE-2 – Edades y Etapas Socio Emocional (<i>Ages and Stages Questionnaires Social Emotional</i>) SCQ – Cuestionario para la Comunicación Social (<i>Social Communication Questionnaire</i>)

Aunque esta guía es para la identificación temprana de TEA, se incluyen dos instrumentos de cernimiento para los TEA que se pueden utilizar con niños mayores de 66. meses.

Tabla 4. Instrumentos de cernimiento para los TEA para niños mayores de 66 meses

67 meses – 11 años	CAST – Test del Síndrome de Asperger* en la Infancia (<i>Childhood Autism Spectrum Test</i>)
11 años en adelante	ASAS – Escala Australiana para el Síndrome de Asperger* (<i>Australian Scale for Asperger Syndrome</i>)

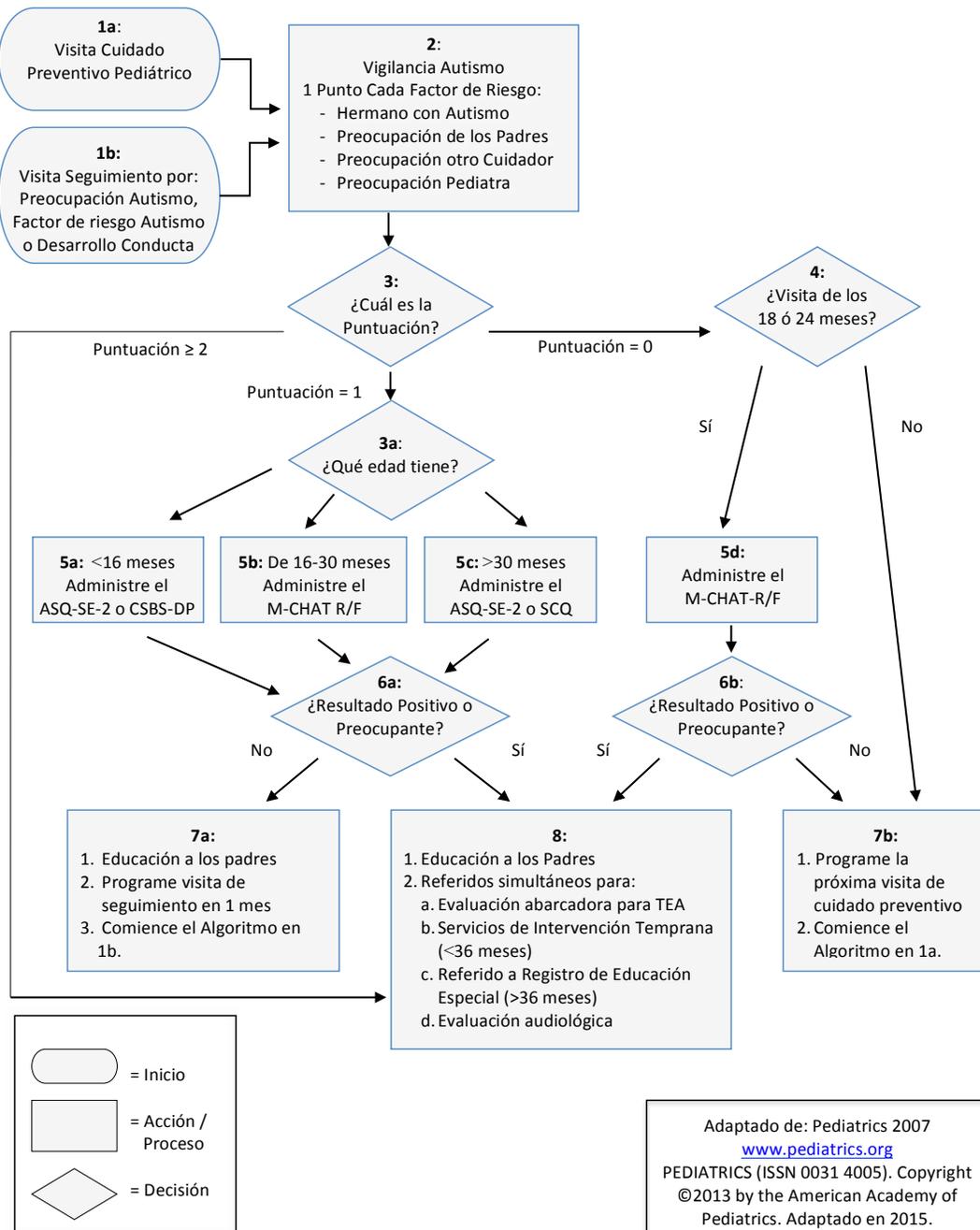
* El DSM-5 no reconoce Asperger como diagnóstico. Sin embargo el CAST y el ASAS son efectivos en la identificación de los TEA en niños mayores de 66 meses y en jóvenes.

A continuación el Algoritmo recomendado para la vigilancia y cernimiento temprana de los TEA seguido por la explicación del mismo.



ALGORITMO - CERNIMIENTO PARA TEA

Algoritmo para la Vigilancia y Cernimiento: Trastornos del Espectro del Autismo (TEA)





Algoritmo para la Vigilancia y Cernimiento: Trastornos del Espectro de Autismo (TEA)

1a:
Visita Cuidado Preventivo Pediátrico

1a- Cualquier preocupación del desarrollo, incluyendo aquellas relacionadas a destrezas sociales, debe ser incluida como uno de los temas atendidos en las visitas de cuidado preventivo pediátrico durante los primeros 5 años de vida (*ir al paso 2*)

1b:
Visita Seguimiento por: Preocupación Autismo, Factor de riesgo Autismo o Desarrollo Conducta

1b- A solicitud de los padres o cuando se identifique una preocupación durante la visita previa, una visita puede ser programada para atender la preocupación de TEA. Las preocupaciones de la familia pueden estar basadas en conductas observadas, déficits de lenguaje o sociales, preocupaciones de otros cuidadores o ansiedad causada por cobertura en los medios sobre el TEA, (*ir al paso 2*)

2:
Vigilancia Autismo
1 Punto Cada Factor de Riesgo:
- Hermano con Autismo
- Preocupación de los Padres
- Preocupación otro Cuidador
- Preocupación Pediatra

2- La vigilancia del desarrollo es un proceso flexible, longitudinal, continuo y acumulativo donde los proveedores de salud identifican a niños que pueden tener problemas en el desarrollo. Existen 5 componentes de la vigilancia del desarrollo: 1- sonsacar y atender las preocupaciones de los padres relacionadas al desarrollo del niño, 2- documentar y mantener un historial del desarrollo, 3- hacer observaciones precisas del niño, 4- identificar el riesgo y factores de protección, y 5- mantener un expediente preciso con la documentación de los hallazgos y resultados. Las preocupaciones de los padres, de otros cuidadores y del pediatra deben estar incluidas en la determinación de que el niño pueda estar en riesgo de TEA. Además, hermanos menores de un niño con autismo deben ser considerados a riesgo ya que tienen 10 veces más probabilidad de desarrollar síntomas de autismo. La puntuación determinará los siguientes pasos, (*ir al paso 3*)

3:
¿Cuál es la Puntuación?

3- Valorando los factores:
- Si el niño no tiene un hermano con TEA y no existe preocupación de los padres, otros cuidadores o pediatra: Puntuación = 0, *ir al paso 4*
- Si el niño tiene solo 1 factor de riesgo, ya sea un hermano con TEA o la preocupación de los padres, cuidador, o pediatra: Puntuación = 1, *ir al paso 3a*
- Si el niño tiene 2 o más factores de riesgo: Puntuación ≥ 2 , *ir al paso 8*
-

3a:
¿Qué edad tiene?

3a- Edad del niño:
- Si el niño tiene <16 meses, *ir al paso 5a*
- Si el niño es \geq de 16 hasta los 30 meses, *ir al paso 5b*
- Si el niño es mayor de 30 meses, *ir al paso 5c*

4:
¿Visita de los 18 ó 24 meses?

4- Ante la ausencia de riesgos establecidos y preocupación de los padres o cuidadores (Puntuación = 0), el instrumento de cernimiento específico de autismo, M-CHAT R/F, debe ser administrado en las visitas de los 18 y 24 meses, (*ir al paso 5d*). Si no es la visita de los 18 o 24 meses, *ir al paso 7b*.

Nota: Las *Guías de Servicios Preventivos Pediátricos* del 2015 del Departamento de Salud establecen que la vigilancia del desarrollo se lleve a cabo en todas las visitas de cuidados preventivos pediátricos a todos los niños, incluyendo aquellos que no presentan factores de riesgo y cuyo desarrollo aparenta estar progresando de manera típica. Se realizará un cernimiento del desarrollo periódicamente utilizando un instrumento estandarizado a los 9, 18, 24 y 30 meses de edad. En las visitas de los 18 y 24 meses de edad también se realizará un cernimiento específico para el TEA.

5a:
Administre el ASQ-SE-2 o CSBS-DP

5a- Si el niño tiene menos de 16 meses, el pediatra debe usar el ASQ-SE-2 o el CSBS-DP (*ir al paso 6a*)

5b:
Administre el M-CHAT R/F

5b- Si el niño tiene entre 16 y 30 meses, el pediatra debe usar el M-CHAT R/F (*ir al paso 6a*).



<p>5c: Administre el ASQ-SE-2 o SCQ</p>	<p>5c- Si el niño tiene más de 30 meses y hasta los 66 meses, el pediatra debe utilizar la ASQ-SE-2 (<i>Ir al paso 6a</i>). El SCQ después de los 4 años siempre y cuando el menor tenga al menos una edad mental de 2 años.</p>	<p>5d: Administre el M-CHAT-R/F</p>	<p>5d- Para todo niño de 18 o 24 meses presente o no factores de riesgo, el pediatra utilizará el instrumento de cernimiento de TEA, M-CHAT R/F (<i>Ir al paso 6b</i>).</p>	
<p>6a: ¿Resultado Positivo o Preocupante?</p>	<p>6a- Cuando el resultado del cernimiento es negativo, <i>vaya al paso 7a</i>. Cuando el resultado del cernimiento es positivo, <i>vaya al paso 8</i>.</p>	<p>6b: ¿Resultado Positivo o Preocupante?</p>	<p>6b- Cuando el resultado del cernimiento de TEA (en la visita de los 18 o 24 meses) es negativo, <i>vaya al paso 7b</i>. Cuando el resultado del cernimiento de TEA (en la visita de los 18 o 24 meses) es positivo, <i>vaya al paso 8</i>.</p>	
<p>7a: 1. Educación a los padres 2. Programe la visita de seguimiento en 1 mes 3. Comience el Algoritmo en 1b.</p>	<p>7a- Si el niño presenta riesgo pero tiene un resultado negativo en el cernimiento, se le proveerá información a los padres sobre TEA. El pediatra citará a la familia en 1 mes para atender cualquier preocupación de TEA o del desarrollo/conducta luego del resultado negativo. El niño vuelve a comenzar en el paso 1b del algoritmo. No se recomienda esperar. Si el único factor de riesgo es un hermano con TEA, el pediatra debe mantener una alta sospecha y atender cualquier síntoma de TEA en las visitas preventivas pediátrica. La visita de seguimiento de un mes no es necesaria a menos que no surja una preocupación posterior de la familia.</p>		<p>7b: 1. Programe la próxima visita de cuidado preventivo 2. Comience Algoritmo en 1a.</p>	<p>7b- Si no es una visita de 18 o 24 meses, o cuando el resultado del cernimiento de TEA es negativo, el pediatra puede informar y programar la próxima visita preventiva. El niño vuelve a comenzar el algoritmo en el paso 1a.</p>
<p>8: 1. Educación a los Padres 2. Referidos simultáneos para: a. Evaluación abarcadora para TEA b. Servicios de Intervención Temprana c. Evaluación audiológica si se sospecha pérdida 3. Programe visita de seguimiento</p>	<p>8- Cuando el resultado del cernimiento es positivo para TEA en el paso 6 a o en el 6b, el pediatra debe proveer información sobre autismo a la familia. Un resultado positivo en el cernimiento de TEA no significa que el niño tiene TEA, es por esta razón que debe ser referido a una evaluación abarcadora para establecer el diagnóstico de TEA. También debe ser referido a intervención temprana o a servicio de educación temprana (dependiendo de la edad del niño), y a una evaluación audiológica (de sospechase pérdida auditiva). Un diagnóstico categórico no es necesario para acceder los servicios de intervención temprana. Estos programas con frecuencia proveen evaluaciones y otros servicios aún antes de completar el proceso de evaluaciones médicas. Un referido a servicios de intervención o a la escuela también es indicado cuando existen preocupaciones relacionadas al desarrollo/conducta, aún cuando el resultado del cernimiento de TEA es negativo. Se deberá programar una visita de seguimiento para el niño y volver a comenzar el algoritmo en el paso 1b. Toda comunicación entre la fuente de referido y el pediatra deberá ser coordinada.</p>			
<p>Referencia: www.aap.org</p>				



El *Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised/Follow-Up* (M-CHAT-R/F) es un instrumento de cernimiento para identificar niños en alto riesgo de tener autismo. Fue desarrollado por Diana Robins, Deborah Fein y Marianne Barton. Es administrado mediante un cuestionario para ser completado por los padres o encargados, por cuidadores primarios o cualquier otro profesional adiestrado en entrevista con los mismos. Está disponible para utilizarse de manera gratuita en la internet (<https://mchatscreen.com/mchat-rf/translations/>) siempre y cuando se asegure que incluye el © 2009 Robins, Fein & Barton y que no se modifique ningún ítem, instrucción u orden de los reactivos sin el permiso de los autores.

En la página 185 de los Apéndices encontrará el Módulo sobre el M-CHAT R/F que desarrolló Unidos por la Niñez Temprana del Departamento de Salud.

Características:

- Es un instrumento científicamente validado.
- Está recomendado por la Academia Americana de Pediatría para el cernimiento para autismo entre las edades de 16 y 30 meses.
- Incluye preguntas de seguimiento para mejorar su precisión.
- Debe ser administrado a todos los niños en su visita de cuidado preventivo pediátrico a los 18 y 24 meses de edad.

El M-CHAT R/F consta de:

- 20 preguntas
- Preguntas de seguimiento para ser utilizadas solamente cuando los resultados indican un Riesgo Medio.

Al codificar las respuestas para todas las preguntas con excepción del 2, 5 y 12 la respuesta “NO” indica riesgo del TEA. Para los ítems 2, 5 y 12, la respuesta “SI”, indica riesgo de un TEA.

De acuerdo a la puntuación se recomienda lo siguiente:

- **Riesgo Bajo: 0-2;** si el niño tiene menos de 24 meses, deberá completar el M-CHAT R/F a los 18 y 24 meses. Si el niño es mayor de 24 meses no se requiere otra acción a menos que la vigilancia indique algún riesgo para un TEA en o antes de los 30 meses.
- **Riesgo Medio: 3-7;** debe administrar las preguntas de seguimiento para buscar información adicional de las respuestas “de más riesgo”. Si la puntuación es 2 o más, debe referir al niño a evaluación diagnóstica y al Sistema de Servicios de Intervención Temprana, Avanzando Juntos. Si la puntuación es 0-1, no se requiere otra acción a menos que la vigilancia indique algún riesgo para un TEA.
- **Riesgo Alto: 8-20;** No es necesario hacer las preguntas de seguimiento (*Follow-Up*) y se debe hacer de inmediato un referido para una evaluación diagnóstica para un TEA y para el Sistema de Servicios de Intervención Temprana, Avanzando Juntos.

En la página 193 de los Apéndices encontrará el M-CHAT R/F.



ASQ-SE-2

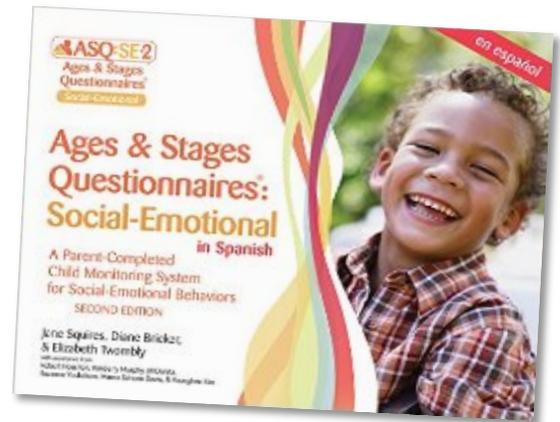
La Edades y Etapas Socio Emocional-2 (*Ages and Stages Questionnaires: Social Emotional-2*) es un instrumento de cernimiento para ayudar a identificar la necesidad de atención o evaluación adicional de la conducta y el área del desarrollo social y emocional. Fue desarrollado por Jane Squires, Diana Bricker & Elizabeth Twombly en el 2001 y revisado en el 2015. La ASQ-2 se obtiene por medio de la casa publicadora Paul Brookes (www.brookespublishing.com/resource-center/screening-and-assessment/asq/).

Es administrado mediante un cuestionario para ser completado por los padres, por cuidadores primarios o cualquier otro profesional mediante entrevista con los padres.

Características:

La ASQ-SE-2 es un instrumento flexible, eficiente y costo efectivo que fomenta la participación de los padres. Está escrito en un nivel de 4to a 5to grado de lectura. Se basa en:

- ➔ Una visión ecológica del desarrollo.
- ➔ La creencia de que la mayoría de los padres pueden ofrecer información valida sobre el desarrollo de sus niños.



La ASQ-SE-2 consta de 9 cuestionarios que van desde los 2 hasta los 60 meses. Se puede utilizar con infantes desde 1 mes de edad hasta niños de 72 meses. Cada cuestionario tiene entre 22 a 36 preguntas y toma de 15 a 20 minutos administrar. Incluye preguntas dirigidas a identificar riesgo para autismo de manera temprana. Las preguntas se relacionan con las siguientes 7 áreas del desarrollo socio emocional:

1. Auto regulación – La habilidad o disponibilidad para calmarse o ajustarse a las condiciones o estimulación fisiológica o ambiental.
2. Conformidad (*compliance*) – La habilidad o disponibilidad para cooperar con el adulto y seguir las reglas. Consiste en llevar a cabo lo que se le solicita.
3. Comunicación – La habilidad o disponibilidad de responder a, o iniciar señales verbales o no verbales para indicar emociones o estados afectivos.
4. Funcionamiento adaptativo – El éxito o la habilidad de manejar necesidades fisiológicas (ej. dormir, comer, eliminación, seguridad, etc.).
5. Autonomía – La habilidad o disponibilidad para auto dirigirse o responder sin guías externas.
6. Afecto – La habilidad o disponibilidad para demostrar sentimientos y empatía hacia otros.
7. Interacción con los demás – La habilidad o disponibilidad para responder a o iniciar respuestas sociales con padres, pares y otros.

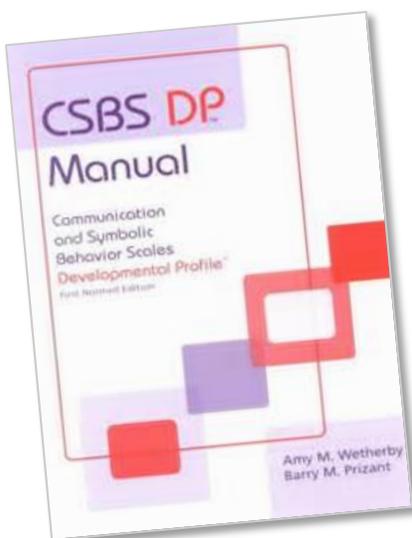


El Cuestionario del bebé y niño pequeño o *Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile* (CSBS DP) es un instrumento de cernimiento para identificar niños en alto riesgo de tener retraso en la comunicación social. Fue desarrollado por Barry M. Prizant y Amy M. Wetherby en el 2001. Es publicado por *Brookes Publishing* (<https://www.brookespublishing.com>).

Características:

- Está científicamente validado.
- Puede ser utilizado entre los 6 a 24 meses de edad.
- Consta de tres partes:
 1. Una lista de cotejo de una página con 24 preguntas que miden 7 predictores del lenguaje: Emoción y uso de mirada, uso de comunicación, uso de gestos, uso de sonidos, uso de palabras, comprensión de palabras, y uso de objetos).
 2. Cuestionario de seguimiento de cuatro páginas para el cuidador primario.
 3. Una muestra de conducta que se toma con la presencia de los padres.

La lista de cotejo está disponible de manera gratuita en la internet. Puede ser completado por o con los padres, o por cuidadores primarios o cualquier otro profesional. Está disponible para utilizarse de manera gratuita en la internet (http://firstwords.fsu.edu/pdf/infant-toddler_Spanish.pdf) siempre y cuando se asegure que incluya el ©2001 Wetherby and Prizant y que no se modifique ningún ítem, instrucción u orden de los reactivos sin el permiso de los autores. El instrumento completo se puede obtener de la casa publicadora Paul Brookes.



En la página 221 de los Apéndices encontrará la lista de cotejo de una página del CSBS DP.



SCQ

El Cuestionario para la Comunicación Social o *Social Communication Questionnaire (SCQ)* es un instrumento de cernimiento diseñado para identificar niños en riesgo de tener autismo. Utiliza items del *Autism Diagnostic Interview - Revised (ADI-R)*. Fue desarrollado por Michael Rutter, Anthony Bailey y Catherine Lord en el 2003. El SCQ debe ser adquirido por la casa publicadora *Western Psychological Services* (www.wpspublish.com).

El SCQ se utiliza como instrumento de cernimiento para el TEA y para monitorear cambios en las conductas características del TEA.

Características:

- Está científicamente validado.
- Se utiliza con niños mayores de 4 años que tengan una edad mental de al menos 2 años.
- Consta de dos versiones de un cuestionario dirigido a los padres. Cada versión tiene 40 preguntas que se contestan con, Sí o No, y toma aproximadamente 10 minutos completar.
 - 1- *Lifetime* – examina la presencia de las conductas típicas del TEA a través del tiempo, y
 - 2- *Current* – examina la presencia de las conductas típicas del TEA, en el momento del cernimiento.

Una puntuación sobre 15 indica alto riesgo para un TEA por lo que se recomienda referido para una evaluación diagnóstica.





El Test Infantil del Síndrome de Asperger, CAST (*Childhood Autism Spectrum Test*) es un instrumento para el cernimiento para TEA y otros trastornos relacionados con la socialización y comunicación social con niños entre los 4 a 11 años de edad de alto funcionamiento. Fue desarrollado por el *Autism Research Centre* de la Universidad de Cambridge en Inglaterra por Fiona Scott, Simon Baron-Cohen, Patrick Bolton y Carol Brayne. Anteriormente fue conocido como el *Childhood Asperger Syndrome*. Ha sido traducido a varios idiomas, entre ellos, el español.

El CAST ha demostrado buena precisión como instrumento de cernimiento con una alta sensibilidad para identificar riesgo para autismo en niños entre los 4 y 11 años de edad.

Características:

- Consta de un cuestionario de 39 preguntas para ser completado por o con los padres.
- Requiere una respuesta de Sí o No.
- Incluye una sección separada con preguntas sobre necesidades especiales para detectar la posibilidad de condiciones coexistentes.
- Su administración toma de 10 a 15 minutos.

El CAST está disponible en la internet (http://www.autismresearchcentre.com/arc_tests) y una vez contestado se tabulan los resultados.

Una puntuación entre 15-31 es indicativa de un posible TEA o dificultad en la comunicación social y se recomienda una evaluación diagnóstica para TEA.

En la página 227 de los Apéndices encontrará una copia del CAST.





ASAS

La Escala Australiana para el Síndrome de Asperger - ASAS (*Australian Scale for Asperger's Syndrome*) es un instrumento de cernimiento para la identificación de un TEA en personas de alto funcionamiento mayores de 11 años. Fue desarrollada en 1998 por el Tony Atwood, reconocido investigador y autoridad de TEA en Australia. El ASAS es administrado mediante un cuestionario para ser completado por los padres. Esta disponible en la internet (<http://www.aspergersyndrome.org/Articles/The-Australian-Scale-for-Asperger-s-Syndrome.aspx>).

Características:

- Consta de un cuestionario con 34 preguntas.
- Se divide en 6 áreas:
 1. Habilidades Sociales y Emocionales
 2. Destrezas de Comunicación
 3. Destrezas Cognitivas
 4. Intereses Específicos
 5. Destrezas de Movimiento
 6. Otras Características

Cada pregunta requiere una valoración desde 0 a 6:

- 0 - Muy raro (la conducta se observa rara vez)
- 6 - Muy frecuente (la conducta ocurre con frecuencia).

Si la mayoría de las puntuaciones fluctúan entre el 2 y el 6, se recomienda una evaluación diagnóstica para el TEA.

**En la página 233 de los
Apéndices encontrará una
copia del ASAS.**





El propósito de la evaluación diagnóstica es identificar las conductas características de los TEA que la persona presenta (o la ausencia de éstas) así como sus fortalezas y áreas de necesidad, y otras condiciones coexistentes. Dado que no existe una “prueba” diagnóstica específica para evaluar a un niño con un TEA, el diagnóstico, por el Departamento de Salud, por el Plan de Salud del Gobierno y por cualquier entidad que tenga un acuerdo con el Departamento de Salud para diagnosticar, se establece basado en una evaluación integral de la conducta e interacción del niño en sus entornos sociales, su desarrollo, la observación de conductas y el uso de instrumentos para documentar las conductas presentes.

La evaluación diagnóstica del niño será realizada por un equipo compuesto por al menos un psicólogo y otro profesional de la salud (ej. patólogo del habla y lenguaje, terapeuta ocupacional, etc.) a través del Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud (en los Centros Pediátricos Regionales), en los Centros de Autismo del Departamento de Salud y/o cualquier otra facilidad o centro con un acuerdo de colaboración con el Departamento de Salud para tales fines (Departamento de Salud, 2018c).

El Departamento de Salud (2018d) ha establecido un Protocolo de Diagnóstico para aquellos proveedores participantes del Plan de Salud del Gobierno de Puerto Rico (PSG). El mismo establece que el diagnóstico se llevará a cabo por uno de los siguientes profesionales: psicólogo clínico, psicólogo escolar, psicólogo consejero, neurólogo, psiquiatra o pediatra del desarrollo (Ver el *Protocolo Uniforme para el Diagnóstico del TEA – Versión del PSG* en la página 141 de los Apéndices).

Características Claves

La parte más importante de la evaluación diagnóstica ocurre durante la visita del niño y su familia cuando los evaluadores observan la conducta del niño en relación a las características de los TEA. Es importante que el ambiente donde se lleve a cabo la evaluación diagnóstica sea “amigable al niño”; donde hayan juguetes y materiales apropiados a la etapa de desarrollo del niño y que se pueda observar cómo juega. Este tipo de ambiente ayuda al equipo diagnóstico a observar como el niño interactúa con personas familiares y no familiares; y cómo interactúa con objetos y en diferentes actividades. Es importante que las personas que conocen bien al niño compartan sus preocupaciones si entienden que las respuestas del niño durante el periodo diagnóstico no son representativas de las respuestas típicas del niño.

Comunicación Social

El evaluador debe observar las conductas para evaluar si la calidad y características de la comunicación social y las destrezas de interacción son consistentes con un TEA. El déficit en la comunicación social se caracteriza por: 1) déficit en la reciprocidad socio emocional (la comunicación/interacción), 2) déficit en la comunicación no verbal y 3) déficit en desarrollar, comprender y mantener relaciones sociales. Las tres deben estar presentes para un diagnóstico de un TEA. El déficit en la comunicación social se caracteriza por la inhabilidad o desinterés de compartir o dirigir la atención a otra persona y además, la dificultad para entender “señales” sociales (ej. dificultad en entender las expresiones faciales de otra persona o cuando otra persona está cansada).



Patrones Restrictivos y Repetitivos de Comportamiento, Intereses o Actividades

El déficit en la comunicación social no es suficiente para hacer un diagnóstico de un TEA. Para que el niño presente un TEA, debe tener dos de las siguientes características en el área de Patrones Restrictivos y Repetitivos de Comportamiento, Intereses o Actividades: 1) movimientos motores o expresiones verbales repetitivas o estereotipadas; 2) adherencia excesiva a rutinas o rituales; 3) fascinaciones atípicas, fijación o interés persistente en un objeto o tema; 4) problemas de integración sensorial o conductas hiper o hipo reactivas.

Por tanto, el equipo diagnóstico debe observar al niño para evidenciar que presenta estas conductas consistentes con los TEA. Es importante observar si un niño tiene una adherencia inusual a una rutina, se molesta con los cambios, tiene intereses muy particulares, (ej. prefiere girar la rueda del triciclo en vez de montarse a correrlo, hace filas con los juguetes y objetos, juega siempre con los mismos juguetes, aparenta una fascinación con partes de los juguetes), presenta movimientos o conducta verbal repetitiva o estereotipada (ej. aletea, mece su cuerpo, gira en círculos, repite palabras o frases muchas veces), responde de manera atípica a estímulos sensoriales (ej. aparenta indiferencia al dolor, calor o frío; se tapa los oídos porque le molestan los sonidos, o no tolera las medias o costuras y etiquetas de la ropa).

Instrumentos para documentar el diagnóstico de un TEA

El equipo evaluador revisará toda la información recopilada y determinará si el niño cumple con los criterios para el diagnóstico de un TEA, de acuerdo a la última versión del DSM. Además de hacer un historial del niño y su familia, entrevistar a la familia, revisar los expedientes y llevar a cabo una observación dirigida, es necesario utilizar un instrumento diagnóstico estandarizado para documentar la información necesaria para el diagnóstico.

Al seleccionar un instrumento para documentar el diagnóstico de un TEA es importante que se consideren las siguientes características:

- **Confiability:** Produce resultados consistentes.
- **Validez:** Mide lo que pretende medir.
- **Sensibilidad:** Identifica los niños con un TEA.
- **Especificidad:** Identifica los niños que no tienen un TEA.

Los instrumentos recomendados serán completados por profesionales con licencia y la preparación requerida por los autores de los mismos para su administración. Los profesionales deben cumplir con las competencias mínimas requeridas en Puerto Rico para trabajar con la población con TEA.

De la página 119 a la 141 de los Apéndices encontrará los *Protocolos Uniformes para el Diagnóstico del Trastorno del Espectro del Autismo.*



El Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM, por sus siglas en inglés), es el sistema oficial de clasificación de los trastornos psicológicos y psiquiátricos publicado por la Asociación Americana de Psiquiatría. El DSM-5 define los Trastornos del Espectro del Autismo de la siguiente manera: deben estar presente las tres características en el área de la Comunicación social y 2 de las 4 características en el área de Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.

Tabla 5. Características por áreas

Comunicación Social (3)	Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades (2)
Déficit en reciprocidad socio emocional (comunicación / interacción).	Movimientos motores y/o expresiones verbales repetitivas o estereotipadas.
Déficit en comunicación no verbal.	Adherencia excesiva a rutinas o rituales.
Déficit en desarrollar, comprender y mantener relaciones sociales.	Fascinaciones atípicas. Fijación o interés persistente en un objeto o tema.
	Problema de integración sensorial. Conductas hipo o hiper reactivas.

Además, se clasifica el nivel de severidad por cada área, entiéndase la Comunicación social, y los Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, según indica el DSM-5.

- Nivel 1 – Requiere apoyo
- Nivel 2 – Requiere apoyo sustancial
- Nivel 3 – Requiere apoyo muy sustancial

A continuación se describen los Niveles de Severidad de acuerdo al DSM-5, seguido por una comparación entre los criterios diagnósticos de autismo bajo el DSM-IV-TR (American Psychiatric Association, 2000) y el DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013). Luego encontrará una descripción de 4 instrumentos que se pueden usar en el proceso diagnóstico.



NIVELES DE SEVERIDAD

Tabla 6. Niveles de severidad de acuerdo al DSM-5

Nivel de Severidad	Comunicación Social	Patrones Restrictivos y Repetitivos de Comportamiento, Intereses o Actividades
<p>Nivel 1</p> <p>Requiere apoyo</p>	<p>Sin los apoyos, presenta déficits en la comunicación social que ocasionan alteraciones evidentes. Muestra dificultad iniciando interacciones sociales y presenta ejemplos claros de respuestas atípicas o no exitosas ante los acercamientos de otros. Aparenta tener poco interés en las interacciones sociales. Por ejemplo, puede hablar en oraciones completas pero presenta dificultad para tomar turnos en una conversación. Sus intentos de hacer amigos son atípicos y por lo general poco exitosos.</p>	<p>La conducta inflexible ocasiona una interferencia significativa en su funcionamiento en uno o más contextos. Presenta dificultad para cambiar de actividades. Sus problemas de organización y planificación obstaculizan su independencia.</p>
<p>Nivel 2</p> <p>Requiere apoyo sustancial</p>	<p>Presenta déficits marcados en las destrezas de comunicación social verbal y no verbal; discapacidad social aparente aún con apoyo; poca iniciación de interacciones sociales; pocas respuestas o respuestas atípicas a los acercamientos de otros. Por ejemplo, habla en oraciones simples y su interacción está limitada a intereses particulares, y su comunicación no verbal es atípica.</p>	<p>La conducta inflexible ocasiona dificultad significativa para ajustarse a los cambios. Las conductas restrictivas o repetitivas son lo suficientemente frecuentes y obvias al observador casual e interfieren con el funcionamiento en una variedad de contextos. Presenta angustia o dificultad cambiando el foco de atención o la conducta.</p>
<p>Nivel 3</p> <p>Requiere apoyo muy sustancial</p>	<p>Presenta déficits severos en las destrezas de comunicación social verbal y no verbal que ocasionan alteraciones severas en su funcionamiento; inicia pocas interacciones y responde mínimamente a los acercamientos de otros. Por ejemplo, usa muy pocas palabras y en ocasiones son ininteligibles, rara vez inicia una interacción y cuando lo hace, sus acercamientos son inusuales con el propósito de atender sus necesidades, y solamente responde acercamientos sociales muy directos.</p>	<p>La conducta inflexible, las dificultades extremas para manejar el cambio, o sus conductas restringidas o repetitivas interfieren de manera marcada en su funcionamiento en todas las esferas. Angustia o dificultad extrema al cambiar de foco de interés o de conducta.</p>

COMPARACIÓN: DSM-IV-TR Y DSM-5



Esta tabla presenta una comparación entre los criterios diagnósticos para el Trastorno Generalizado del Desarrollo del DSM-IV-TR y Trastorno del Espectro del Autismo del DSM-5.

Tabla 7. Comparación de criterios diagnósticos DSM-IV-TR y DSM-5

DSM-IV-TR	DSM-5
Clasificación Diagnóstica	
Trastorno Generalizado del Desarrollo	Trastornos del Espectro del Autismo
Categorías Diagnósticas	
<ul style="list-style-type: none"> • Trastorno Autístico • Trastorno de Asperger • Trastorno de Rett • Trastorno Desintegrativo Infantil • PDD-NOS 	<ul style="list-style-type: none"> • Trastornos del Espectro del Autismo
Dominios	
<ul style="list-style-type: none"> • Interacción Social • Comunicación • Patrones de conductas restrictivos, repetitivos y estereotipados 	<ul style="list-style-type: none"> • Comunicación social • Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades
Número de Criterios	
<ul style="list-style-type: none"> • 4 social • 4 comunicación • 4 conducta restrictiva, repetitiva 	<ul style="list-style-type: none"> • 3 Comunicación Social • 4 Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses y actividades
Número de Criterios Necesarios para el Diagnóstico	
<p><u>Trastorno Autístico</u> – 6 criterios</p> <ul style="list-style-type: none"> • Al menos 2 social • 1 comunicación • 1 conducta restrictiva, repetitiva • 2 de cualquier categoría <p><u>Trastorno de Asperger</u> – 3 criterios</p> <ul style="list-style-type: none"> • Al menos 2 social • 1 conducta restrictiva, repetitiva <p><u>PDD-NOS</u> – 2 criterios</p> <ul style="list-style-type: none"> • Al menos 1 social • 1 de comunicación o 1 conducta restrictiva, repetitiva 	<p><u>Trastornos del Espectro del Autismo</u></p> <p>Al menos 5 criterios</p> <ul style="list-style-type: none"> • 3 de 3 Comunicación social • 2 de 4 Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses y actividades
Criterio (síntoma) Presentación	
Al presente	Al presente o por historial
Edad en la cual deben estar presentes los síntomas	
Retrasos o funcionamiento fuera de lo normal en al menos una de las siguientes áreas debe estar presente antes de los 3 años de edad: 1- interacción social, 2- lenguaje utilizado en la comunicación social, o 3- juego simbólico o dramático.	Los síntomas deben estar presente en el desarrollo temprano (pero pueden no manifestarse hasta que las demandas sociales excedan la capacidad, o que puedan ser disimulados por estrategias aprendidas más tarde en la vida).

Traducido y adaptado de: *Connecticut Guidelines for a Clinical Diagnosis of Autism Spectrum Disorder* por la División Niños con Necesidades Médicas Especiales del Departamento de Salud de Puerto Rico.



ADOS – 2

La Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo (*Autistic Diagnostic Observation Schedule-ADOS-2*) es el instrumento considerado el *Estándar de Oro* para diagnosticar el TEA. Fue desarrollado por Lord, Luyster, Gotham, y Guthrie. La segunda versión fue publicada en el 2012 por *Western Psychological Services* (WPS) (<https://www.wpspublish.com/store/p/2648/ados-2-autism-diagnostic-observation-schedule-second-edition>).

Características:

- Utiliza información que ofrece la familia y por la observación de una serie de tareas estructuradas y semi estructuradas.
- Se administra a niños desde los 12 meses hasta la adultez.
- La administración toma de 40-60 minutos.
- Refleja los criterios utilizados por el DSM-5.
- No se utiliza para determinar intervención.
- Tiene una sensibilidad de 0.90+ y una especificidad de 0.90.
- Consta de 5 módulos:
 1. Módulo de andarines – 12 a 30 meses de edad.
 2. Módulo 1 – Niños de 21 meses o más que no utilizan frases consistentemente.
 3. Módulo 2 – Niños de cualquier edad que utilizan frases pero no se expresan con fluidez.
 4. Módulo 3 – Niños y adolescentes jóvenes que se expresan con fluidez.
 5. Módulo 4 – Adolescentes mayores y adultos que se expresan con fluidez.

La persona que administra el ADOS-2 debe tener al menos 12 horas contacto de adiestramiento.



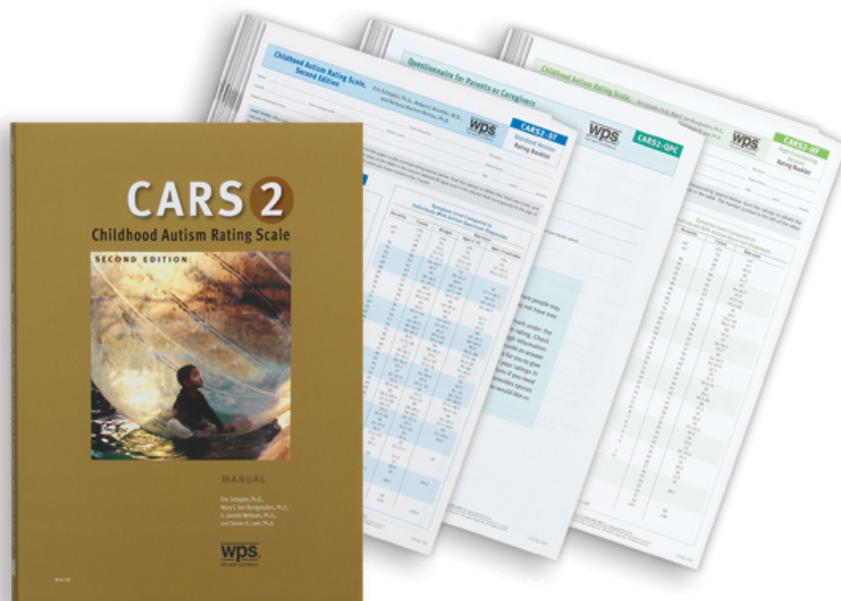


La Escala de Valoración del Autismo Infantil (*Childhood Autism Rating Scale – CARS-2*) es un instrumento científicamente validado para el diagnóstico de un TEA. Fue desarrollado por Schopler, Van Bourgondien, Wellman, y Love. La segunda versión fue publicada por *Western Psychological Services* (WPS- Childhood Autism Rating Scale (CARS, 2nd Edition). Recuperado de:

<http://www.pearsonclinical.com/education/products/100000164/childhood-autism-rating-scale-second-edition-cars2.html>) en el 2010.

Características:

- Utiliza información por medio de la observación y la que ofrece la familia.
- La administración toma 10-15 minutos.
- Se administra por un profesional adiestrado.
- Está basado en una lista de cotejo de conductas que incluye una escala de 15 reactivos.
- Tiene una sensibilidad de 0.81 y una especificidad de 0.87.
- Consta de tres folletos:
 1. Versión Estándar para niños desde los 2 años hasta los 6 años de edad con dificultad en la comunicación o Coeficiente Intelectual (CI) bajo promedio.
 2. Versión para niños de 6 años o más con alto funcionamiento que sean verbales.
 3. Cuestionario para padres o cuidadores. Recopila información que se utiliza en la versión estándar y en la de alto funcionamiento.





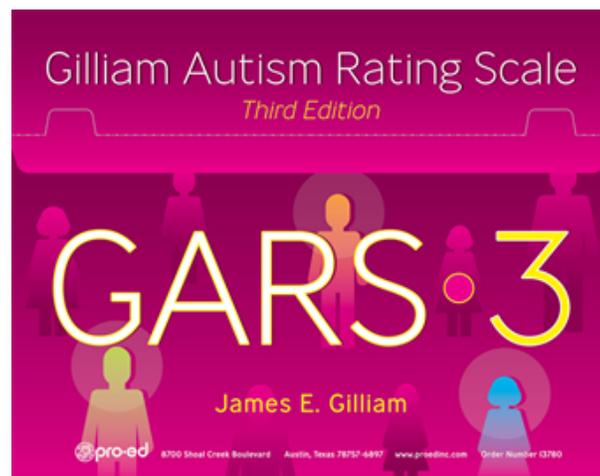
GARS – 3

La Escala de Valoración de Autismo Gilliam (*Gilliam Autism Rating Scale*) – GARS-3 es un instrumento científicamente validado para diagnosticar TEA. Fue desarrollado por James J. Gilliam. La 3era versión fue publicada en el 2013 por Pearson (<https://www.pearsonclinical.com/psychology/products/100000802/gilliam-autism-rating-scale-third-edition-gars-3.html>).

Características:

- ➔ Se administra a niños de 3 hasta 22 años.
- ➔ La administración toma de 5-10 minutos.
- ➔ Las escalas pueden ser completadas por los padres, maestros, psicólogos u otro evaluador.
- ➔ Refleja los criterios utilizados por el DSM-5.
- ➔ Provee puntuaciones estándares, percentiles, nivel de severidad, y probabilidad de autismo.
- ➔ Tiene una sensibilidad de 0.97 y una especificidad de 0.97.
- ➔ Consta de 56 reactivos que describen las conductas características de las personas con el TEA agrupadas en 6 sub escalas:

1. Conductas restrictivas/estereotipadas
2. Interacción Social
3. Comunicación Social
4. Respuestas Emocionales
5. Estilos Cognitivos
6. Lenguaje Mal Adaptativo





La Entrevista para el Diagnóstico de Autismo Revisada (*Autistic Diagnostic Interview Revised*) es un instrumento basado en una entrevista diagnóstica semi-estructurada sobre conductas relacionadas a los TEA. Fue desarrollado por Michael Rutter, Ann Lecouteur y Catherine Lord. Fue publicado en el 2003 por *Western Psychological Services* (<https://www.wpspublish.com/store/p/2645/adi-r-autism-diagnostic-interview-revised>).

Características:

- Ha sido utilizado por años en investigación.
- Se administra por un profesional adiestrado con experiencia siguiendo un procedimiento altamente estandarizado.
- Se entrevista al padre o cuidador.
- Se administra a niños que tengan una edad mental de 2 años hasta la adultez.
- Su administración toma entre una a dos horas y media.
- Tiene una sensibilidad de 0.90 y una especificidad de 0.54.
- Consta de 3 áreas o escalas:
 1. Lenguaje y Comunicación
 2. Interacciones Sociales Recíprocas
 3. Intereses Restringidas y Conductas Repetitivas o Estereotipadas
- Tiene las siguientes áreas de contenido:
 - Historial - incluyendo familia, educación, diagnósticos previos y medicamentos.
 - Desarrollo temprano - incluyendo indicadores del desarrollo.
 - Adquisición o pérdida de lenguaje y otras destrezas.
 - Funcionamiento actual del lenguaje y comunicación.
 - Desarrollo social y juego.
 - Intereses y conductas.
 - Conductas clínicas relevantes, tales como agresión, auto agresión y posibles características de epilepsia.





ENTREVISTA A LA FAMILIA

Un aspecto esencial del proceso de determinar un diagnóstico de TEA es la entrevista a la familia. Como se mencionó anteriormente, los padres son una fuente confiable y valiosa de información sobre el desarrollo de sus hijos. Por tanto, es imposible realizar un diagnóstico sin la participación de la familia. Todo diagnóstico de TEA debe incluir información recopilada por medio de una o más entrevistas a los padres o cuidadores principales del niño. Se debe incluir la siguiente información:

- Razón del referido y la fuente de referido (tales como: padres, escuela o el médico primario).
- Preocupaciones de la familia, incluyendo la edad y razón para la preocupación inicial.
- Discusión preliminar de las metas que tienen la familia y los cuidadores para el niño.
- Historial general del desarrollo, (con énfasis en el desarrollo social y comunicativo).
- Historial médico del niño - incluyendo historial de convulsiones, discapacidad auditiva o visual, daño cerebral adquirido, alergias e historial de inmunizaciones.
- Un historial de cualquier síntoma que pueda estar asociado al autismo, incluyendo dificultad con el sueño, dieta inusual, alergias, conductas auto agresivas o ansiedad.
- Historial del niño en intervención temprana o cualquier otra intervención - incluyendo centros de cuidado, preescolares o escolares.
- Perfil familiar (médico, psicosocial), que incluya cualquier historial en la familia de desarrollo atípico o diagnósticos, incluyendo TEA, condiciones genéticas, problemas de aprendizaje, problemas de salud mental o de la conducta.
- Discusión con los padres o cuidadores principales para evaluar el impacto que tiene el diagnóstico de autismo en su familia - incluyendo la habilidad de la familia para aceptar el diagnóstico, sus fortalezas y sus recursos.



Es importante recalcar que se debe evitar hacer a las familias las mismas preguntas que ya hayan contestado a otros miembros del equipo evaluador.



Al realizar una evaluación para diagnosticar TEA, se debe tomar en cuenta lo siguiente:

➔ Consideraciones relacionadas con los niños

• Niños muy pequeños

Diagnosticar un TEA en niños menores de 24 meses, aunque posible, presenta retos particulares. Los síntomas de los TEA a temprana edad pudieran ser más sutiles y difíciles de distinguir de otras condiciones que conllevan retrasos en el desarrollo o hasta del desarrollo típico (Martínez-Pedraza & Carter, 2009). Al dar un diagnóstico de TEA a niños menores de dos años, se recomienda una evaluación de seguimiento, ya que se ha encontrado que algunos niños pudieran no tener los criterios diagnósticos de TEA más adelante (Zwaigenbaum, et al., 2009). En el caso de los niños menores de 2 años los Protocolos Uniforme para el Diagnóstico de los TEA del Departamento de Salud (2018c, 2018d) establece que se revisará el diagnóstico al año de haber sido diagnosticado. Las investigaciones indican que en niños pequeños los criterios del DSM-5 para TEA pueden ser más difíciles de alcanzar que los criterios bajo el DSM-IV (Barton, et al, 2013; Worley & Matson, 2012). Por lo tanto, es importante monitorear las implicaciones de los nuevos criterios en el diagnóstico de niños pequeños.

• Niños mayores, adolescentes y adultos

Hay niños de edad escolar con buen aprovechamiento escolar que por lo tanto, no llaman la atención de sus maestros o sus padres. Algunos presentan problemas de comunicación social, experimentan aislamiento social o soledad, son socialmente rechazados por sus pares; y tienen intereses y preocupaciones intensas. Es esencial que los educadores y evaluadores estén alerta de otras señales más allá del aprovechamiento escolar académico.

• Sexo del niño

La prevalencia de TEA es cuatro veces mayor en niños que en niñas (CDC, 2018). De hecho, incluso cuando los síntomas son igualmente severos, los niños son identificados más fácilmente con TEA que las niñas (Russell, et al 2011). Se ha encontrado que hasta la edad de ocho años, las niñas son diagnosticadas más tarde que los niños (6.1 años para las niñas y 5.6 años para los niños) (Shattuck et al., 2009). Las familias, los educadores y los evaluadores deben tener presente esta tendencia.

• La raza y etnia del niño

Informes sobre las tasas de diagnóstico de niños por raza y etnia en los Estados Unidos reportan que los niños negros e hispanos son diagnosticados a una razón más baja que los niños blancos y no hispanos (CDC, 2018). Es crucial que los padres, proveedores y educadores se mantengan vigilantes y aseguren que todos los niños, independientemente de su raza, etnicidad o estatus socioeconómico, sean diagnosticados tempranamente y que se le provean los servicios individualizados que llevan a resultados óptimos.



- **Idioma de la familia**

Usualmente se encuentran diferencias en el acceso a cuidado médico cuando las familias hablan un idioma diferente a la mayoría de la población. Esto incluye el lenguaje de señas. Los proveedores pueden apoyar a las familias asegurándoles acceso a servicios de intérpretes profesionales. Además, se debe tener cuidado especial con los niños que están aprendiendo otro idioma ya que los profesionales pueden llegar a conclusiones erróneas acerca de las habilidades de comunicación de un niño porque esté aprendiendo un segundo idioma.

➔ **Consideraciones para los evaluadores**

Diagnosticar un TEA puede ser difícil. Actualmente, no existen pruebas o procedimientos médicos para diagnosticar de forma definitiva este trastorno complejo del neurodesarrollo. Como se estableció previamente, los TEA se caracterizan por ser un grupo heterogéneo de comportamientos de severidades variadas, causando diferentes tipos y grados de discapacidad. Además, los conocimientos de las décadas pasadas sobre las características principales del trastorno, cómo se presentan y cuándo se presentan por primera vez, han evolucionado (Karmel, et al., 2010). Estos factores hacen que sea esencial que los profesionales que diagnostican se mantengan informados de las tendencias e investigaciones más recientes.

Es vital que los profesionales que llevan a cabo la evaluación diagnóstica tengan experiencia evaluando niños con desórdenes en el desarrollo y específicamente niños con TEA. Esa experiencia debe incluir aprendizaje didáctico sobre los TEA, capacitación y familiaridad con los métodos e instrumentos para el diagnóstico de TEA, y talleres sobre los TEA. Además, los evaluadores deben conocer los sistemas de servicios y apoyos disponibles para los niños con TEA y sus familias. Los evaluadores pueden necesitar referir a un niño a los programas y servicios médicos apropiados e intervenciones basadas en evidencia; y referir a las familias a servicios de apoyo.

- **Educación continua**

La educación continua es vital para entender y poder identificar las características y manifestaciones principales de los TEA, y para diferenciar un TEA de otras condiciones (diagnóstico diferencial). Los evaluadores necesitan continuar estudiando para mantenerse capacitados. La educación continua es un componente crucial de la provisión de servicios basados en evidencia para los niños y sus familias en un campo de continuo cambio. Los requisitos de educación continua están establecidos por el Estado y las organizaciones profesionales, y son necesarios para mantener las licencias de cada disciplina. Es responsabilidad de cada profesional conocer estos requisitos y mantener sus credenciales al día.



- **Experiencia con instrumentos estandarizados**

Existe una variedad de instrumentos estandarizados que pueden ser útiles para determinar o descartar un diagnóstico de un TEA. El profesional necesita estar familiarizado con estos instrumentos ya que ayudan en la recopilación de información acerca de los síntomas y conductas del niño utilizando una metodología estandarizada. Las investigaciones han demostrado que utilizar instrumentos para la observación conductual aumenta la validez diagnóstica (Risi ,et al., 2006; Masefsky, et al., 2013). El evaluador debe seleccionar el instrumento estandarizado que utilizará de acuerdo a las particularidades de niño o joven. Los instrumentos deben ser administrados de acuerdo a las instrucciones del manual y los evaluadores deben tener la preparación y los requisitos de adiestramiento descritos por el autor del instrumento que se esté utilizando, de manera que se asegure su validez.

- **Experiencia en la evaluación diagnóstica de niños con TEA**

Como es de esperarse, las investigaciones sugieren que los evaluadores más experimentados realizan diagnósticos más certeros que los que tienen menos experiencia (Volkmar, et al., 1994). Múltiples oportunidades para observar las señales del autismo son necesarias para diagnosticar un TEA. Estas se deben realizar bajo la supervisión o mentoría de evaluadores con experiencia significativa diagnosticando TEA. El supervisor/mentor debe proveer al aprendiz oportunidades para evaluar infantes, niños y adolescentes que exhiben la gama de conductas y los comportamientos indicativos de los TEA. Finalmente, el adiestramiento también necesita incluir información y oportunidades para brindar un servicio centrado en la familia y sobre la importancia de que cada niño tenga un hogar médico para asegurar que las recomendaciones de seguimiento para el niño estén accesibles para las familias y que sean coordinadas.

**Para detalles sobre lo que debe incluir la Certificación
Diagnóstica de un TEA vaya a la página 119 de los
Apéndices donde encontrará el *Protocolo Uniforme para el
Diagnóstico del Trastorno del Espectro del Autismo.***



REGISTRO DE AUTISMO

El Registro de la Población con Trastorno del Espectro del Autismo se crea al amparo la Ley Núm. 220 de 4 de septiembre de 2012, Ley para el Bienestar, Integración y Desarrollo de las personas con Autismo (Ley BIDA). El propósito principal del Registro es enlazar a las familias con los servicios disponibles en la comunidad para la población un diagnóstico de TEA. Otro propósito del Registro de Autismo es obtener: un conteo, datos demográficos, información relacionada al diagnóstico y otros datos sobre la población con autismo en Puerto Rico que faciliten la planificación de servicios y el establecer políticas futuras.

Todo profesional de la salud licenciado en Puerto Rico que realiza diagnósticos de TEA está obligado a registrar en el Registro de Autismo a las personas que diagnostica con TEA que residan en Puerto Rico. El profesional puede registrar de manera electrónica o imprimiendo y completando el Formulario para Registro. Para registrar de manera electrónica deberá solicitar autorización para acceso al Registro en: <https://registros.salud.gov.pr>

El Registro de Autismo permite enlazar a las familias de menores de 22 años de edad con los Coordinadores de Servicios del Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud más cercano a su residencia. Al registrar, se ayuda a que la persona y su familia logren tener mejor acceso a los servicios y recursos de la comunidad.

Una vez el menor haya sido registrado, un Coordinador de Servicios del Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud contactará a la familia para ofrecerle información sobre servicios disponibles en su comunidad. Estos Coordinadores de Servicios asistirán a la familia con los referidos a los servicios y recursos de la comunidad.

Información necesaria para registrar a la persona diagnosticada:

- Últimos 4 dígitos del Seguro Social (recomendado).
- Nombre, fecha de nacimiento y sexo.
- Diagnóstico, fecha del diagnóstico e instrumentos utilizados.
- Otras condiciones o diagnósticos.
- Información del profesional que hizo el diagnóstico.
- Información de servicios y cubierta médica.
- Información de la persona contacto.

En la página 241 de los Apéndices encontrará el opúsculo

Registro de Autismo: Información para la Familia.

En la página 243 encontrará el

Formulario de Registro de la Persona con Autismo.



Un aspecto importante del rol del pediatra o médico primario es la identificación y el diagnóstico de condiciones coexistentes. La identificación de condiciones metabólicas o trastornos genéticos permiten poder precisar el pronóstico y riesgo de recurrencia. Cuando un niño presenta el diagnóstico de un TEA, el pediatra debe realizar un examen físico y neurológico completo buscando malformaciones, signos físicos y signos neurológicos, junto a un examen dermatológico con lámpara de Wood. No existen pruebas rutinarias médicas o biológicas para diagnosticar el autismo. El Departamento de Salud de Puerto Rico seguirá las recomendaciones clínicas de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés), la Academia Americana de Neurología y la Sociedad de Neurología Pediátrica para determinar las pruebas médicas indicadas a utilizarse. Las recomendaciones clínicas son las siguientes:

1. Las pruebas genéticas a los niños con autismo, específicamente estudios de cromosomas de alta resolución (cariotipo) y análisis de ADN para X Frágil, deben llevarse a cabo cuando se presenta discapacidad intelectual (o cuando la discapacidad intelectual no puede ser excluida), si existe un historial familiar altamente sugestivo de X Frágil o una discapacidad intelectual no diagnosticada, o están presentes características dismórficas. Es inusual la presencia de un cariotipo positivo o X Frágil en el autismo de alto funcionamiento. La *American College of Medical Genetics and Genomics* tiene guías para la evaluación clínica por un genetista para identificar la posible etiología del TEA (Schaefer, G.B., *et al*, 2013).
2. Las pruebas metabólicas están indicadas ante la presencia de hallazgos clínicos y físicos tales como: evidencia de letargo, vómitos cíclicos, convulsiones tempranas; presencia de dismorfismo; evidencia de discapacidad intelectual; o si no hay seguridad de que se realizaron las pruebas de cernimiento neonatal apropiadas o si los resultados del mismo son cuestionables.
3. No existe evidencia adecuada para recomendar un electroencefalograma a todas las personas con autismo. Se recomienda un electroencefalograma en estado de privación del sueño cuando están presente convulsiones o convulsiones subclínicas, o hay un historial de regresión (pérdida significativa de funciones sociales o comunicológicas) a cualquier edad, pero especialmente en andarines y preescolares.
4. Al momento no existe evidencia de la utilidad para llevar a cabo trazados potenciales relacionados a eventos y magnetoencefalografía (MEG), los cuales al presente son herramientas de investigación, sin evidencia de utilidad clínica.



5. No existe evidencia clínica que apoye el uso rutinario de neuro-imágenes en la evaluación diagnóstica del autismo, aún en la presencia de megalencefalia. Deben haber otros indicadores clínicos específicos como convulsiones o señales neurológicas.
6. Es inadecuada la evidencia que apoya el análisis de cabello, anticuerpos celiacos, alergia a alimentos (particularmente alergias al gluten o a la caseína, Cándida y otros hongos), anormalidades inmunológicas o neuroquímicas, micronutrientes tales como niveles de vitaminas, estudios de la permeabilidad intestinal, análisis de excreta, péptidos urinarios, desordenes mitocondriales (incluyendo lactato y piruvato), pruebas de la función de la tiroides, estudios de la actividad de la peroxidasa de glutación eritrocitaria.

*"Se necesita dar
mucho más énfasis
a lo que el niño puede hacer
en vez de a lo que
no puede hacer"*

- Dra. Temple Grandin





Al hacer un diagnóstico, es importante distinguir los TEA de otras condiciones que puedan tener características similares. El DSM-5 provee guías específicas sobre el diagnóstico diferencial y el Síndrome Rett, el Mutismo Selectivo, los Trastornos del Lenguaje y el Trastorno de la Comunicación Social, la Discapacidad Intelectual, el Trastorno de Movimiento Estereotípico, el Déficit de Atención/Trastorno de Hiperactividad y la Esquizofrenia. También es importante conocer sobre otras condiciones que tienden a presentarse en las personas con TEA y condiciones que son coexistentes con un TEA. A continuación presentamos las condiciones del neurodesarrollo, mentales o de conducta, y médicas que pueden ser coexistentes o confundirse con un TEA.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

➤ Condiciones del Neurodesarrollo

Déficit de Atención/Trastorno de Hiperactividad (ADHD)

El ADHD por sus siglas en inglés, se caracteriza por inatención, hiperactividad y/o impulsividad que interfiere con el desarrollo o funcionamiento de una persona (*American Psychiatric Association*, 2013). Los niños con ADHD sin TEA pueden presentar dificultades en sus interacciones sociales; sin embargo, éstas están relacionadas principalmente a su impulsividad y retos con las funciones ejecutivas relacionadas con el ADHD, y no relacionadas con los déficits de conducta social y de comunicación que se presentan en los TEA. El DSM-5 permite utilizar el ADHD como especificador para un TEA solamente cuando la inatención o hiperactividad son mayores de lo que presentan niños con una edad mental comparable. Hay controversia sobre la prevalencia del Déficit de Atención entre personas con TEA. Los porcentos estimados varían desde 2% (Hanson, et al, 2013) hasta 40% (Zeiner, et al 2011).

Discapacidad Intelectual

La discapacidad intelectual (anteriormente conocida como la retardación mental) se caracteriza por déficit en el funcionamiento intelectual o cognitivo acompañados por déficits en las conductas adaptativas que se presentan antes de los 18 años. Las destrezas adaptativas incluyen destrezas conceptuales, prácticas y sociales. Aunque los niños con discapacidad intelectual presentan déficits en sus destrezas socio-comunicativas, éstas se relacionan con su desarrollo cognitivo. En los niños con TEA hay una discrepancia entre su competencia social y sus habilidades cognitivas. Un informe de vigilancia de los CDC en 11 estados de Estados Unidos reportó que 31% de los niños con TEA presentaban discapacidad intelectual (Baio, et al, 2014). Esta prevalencia ha disminuido en los últimos años (y podría continuar disminuyendo) con el uso de la asistencia tecnológica que ha permitido que muchas personas no verbales con TEA logren comunicarse y demostrar sus capacidades intelectuales.



Trastorno del Lenguaje

El trastorno del lenguaje se caracteriza por dificultades en adquirir y usar lenguaje como resultado de problemas con la comprensión o producción del lenguaje. Los niños con un trastorno del lenguaje sin TEA pueden tener problemas con las interacciones sociales debido a dificultad para entender o usar el lenguaje. Sin embargo, no presentan intereses limitados o conductas repetitivas.

Trastorno de la Comunicación Social (Pragmática)

El trastorno de la comunicación social es una clasificación diagnóstica nueva en el DSM-5. En el trastorno de la comunicación social la persona presenta dificultades con los aspectos sociales del lenguaje tales como: iniciar y mantener una conversación, hacer un cuento, o entender la intención comunicativa de los demás. Los síntomas se presentan a edad temprana aunque puede que no se manifiesten hasta que las demandas sociales excedan las habilidades. Para dar este diagnóstico no se puede atribuir la dificultad comunicativa social a otra condición médica o neurológica (ADHD, TEA o discapacidad intelectual). El trastorno de la comunicación social no puede ocurrir con un TEA ya que los patrones de conducta repetitivas típicas de los TEA no se presentan.

Trastorno de Movimiento Estereotípico

El trastorno de movimiento estereotípico se caracteriza por movimientos repetitivos sin aparente propósito (aleteo, golpearse la cabeza, mecerse) que comienzan durante la niñez, podrían causar daño físico, e interfieren con el funcionamiento cotidiano (*American Psychiatric Association, 2013*). Tanto las personas con un trastorno de movimiento estereotípico como aquellas con TEA pueden presentar conductas repetitivas. Sin embargo, las que solamente tienen un trastorno de movimiento estereotípico, no presentan los déficits en la interacción social y comunicación que caracterizan a los TEA.

Trastorno de Tourette

El trastorno de Tourette es un trastorno que se presenta con tics motores y vocales que pueden ocurrir simultáneamente o en diferentes momentos. Comienza antes de los 18 años (*National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2012*). Los movimientos o vocalizaciones estereotípicas son los aspectos principales del trastorno de Tourette que también presentan las personas con TEA. Sin embargo, los síntomas del trastorno de Tourette usualmente comienzan después de los seis años de edad. Además, las personas con el trastorno de Tourette no presentan los déficits en interacción social y comunicación típicos de los TEA.



➔ Trastornos Mentales/de Conducta

Trastornos de Ansiedad

Los trastornos de ansiedad se caracterizan por miedo y ansiedad persistente. Las personas con trastornos de ansiedad que no tienen TEA evitan ciertas situaciones, pero interactúan socialmente con las personas con quienes tienen familiaridad o confianza. Los niños y adolescentes con TEA están en mayor riesgo de presentar trastornos de ansiedad (Van Steensel, et al, 2011). Se estima que el 40% de las personas con TEA también presentan ansiedad (Siminoff et al., 2008).

Trastornos Obsesivos Compulsivos (OCD por sus siglas en inglés)

Los trastornos obsesivos compulsivos se caracterizan por obsesiones o compulsiones que ocupan una parte significativa del tiempo de la persona o que causan ansiedad o limitaciones significativas. El diagnóstico necesita diferenciar entre las obsesiones y compulsiones de los trastornos obsesivos compulsivos y los intereses, conductas o actividades restringidas y repetitivas típicas de los TEA. Los niños que solamente tienen un trastorno obsesivo compulsivo, usualmente no presentan déficits en sus interacciones sociales o destrezas de comunicación (déficits que están presentes en los niños con TEA). Se estima que un 17% de los niños con TEA también presentan un trastorno obsesivo compulsivo (Van Steensel, et al, 2011).

Trastornos Depresivos

Los trastornos depresivos en los niños entre las edades de 6 a 12 años pueden caracterizarse por irritabilidad, ansiedad, y problemas de conducta y con el sueño. Los adolescentes pueden expresar sentimientos de desamparo y culpa. Distinguir entre los niños que están deprimidos y los que tienen TEA requiere un avalúo para determinar si los síntomas, tales como el aislamiento social, son el resultado de una tristeza general que experimenta el niño (depresión) o si es el resultado de un déficit en las destrezas de comunicación social. La depresión entre las personas con TEA se presenta más en aquellas que tienen un funcionamiento alto (Manguson & Constantino, 2011).

Trastorno Desafiante Oposicional y Trastornos de la Conducta

El trastorno desafiante oposicional se caracteriza por un patrón de coraje/irritación y de conducta desafiante y vengativa. Este patrón puede incluir: argumentar con los adultos, rehusar cumplir con las reglas o peticiones, o demostrar coraje o resentimiento a menudo. Los trastornos de la conducta se consideran más serios ya que el niño o joven viola los derechos de los demás o las normas sociales a través de la violencia, destrucción de propiedad, robo o infracciones serias de las reglas. Los niños con trastornos desafiante oposicional y trastornos de la conducta presentan dificultades con las interacciones sociales pero no presentan las conductas restringidas y repetitivas que se asocian con los TEA. Los estimados de niños con TEA que también presentan un trastorno desafiante oposicional o un trastorno de la conducta fluctúan entre 13% y 26% (Gadow, et al, 2008).



Trastornos de la Personalidad

Los trastornos de la personalidad se caracterizan por un patrón duradero de pensamientos y conducta que se aparta significativamente de las expectativas de la cultura de la persona. Tanto las personas con TEA como aquellas con un trastorno de la personalidad presentan problemas de conducta que interfieren con sus relaciones. Sin embargo, las personas con trastornos de la personalidad no presentan los déficits comunicativos ni las conductas repetitivas de los TEA.

Trastorno Reactivo del Apego

El trastorno reactivo del apego se presenta en los niños que no han desarrollado conductas de apego apropiadas relacionadas al confort, apoyo, protección y afecto que un infante necesita de las personas que lo cuidan. Esto usualmente está relacionado a la negligencia, abuso, o de alguna manera, un ambiente de crianza inestable. Los niños con el trastorno reactivo del apego pueden presentar interacciones desinhibidas y sociabilidad indiscriminada que no responde a la relación. Este tipo de conducta también se puede ver en los TEA. Los aspectos diferenciales entre el trastorno reactivo del apego y los TEA incluyen una historia de negligencia y la ausencia de conducta restringida y repetitiva.

Esquizofrenia

La esquizofrenia se caracteriza por la presencia de delirios, alucinaciones, habla desorganizada, y conducta desorganizada o catatónica. Las conductas que comparten la esquizofrenia y los TEA incluyen el aislamiento social, preocupaciones idiosincráticas, y el afecto plano. La esquizofrenia se diferencia de los TEA en que las personas con esquizofrenia presentan paranoia (la creencia que se le está persiguiendo u hostigando; sospecha de los motivos de los demás) y las que tienen TEA, no. Además, la esquizofrenia típicamente no comienza hasta la adolescencia o adultez temprana.

Mutismo Selectivo

El mutismo selectivo es una condición en que la persona no se comunica en un contexto en particular, pero demuestra destrezas comunicativas en otros ambientes. El mutismo selectivo usualmente comienza antes de los cinco años de edad, pero puede que no se identifique hasta que el niño entre a la escuela. El mutismo selectivo tiende a acompañarse de timidez excesiva y retraimiento en situaciones sociales. Los niños con TEA puede que no se comuniquen debido a las características fundamentales del trastorno que afectan todas las interacciones y no solamente algunas como sucede con el mutismo selectivo. Otro factor que distingue el mutismo selectivo de los TEA es la falta de conductas restringidas o repetitivas.



➔ Condiciones Genéticas

Síndrome de Landau Kleffner o Afasia Epileptiforme Adquirida

El Síndrome de Landau Kleffner es una condición poco usual en la cual los niños, usualmente mayores de 3 años de edad, desarrollan convulsiones (*National Institute of Neurological Disorders and Stroke*, 2015). Estos niños comúnmente presentan pérdida del lenguaje y las conductas asociadas con los TEA. Por esta razón se recomienda hacer un electroencefalograma a aquellos niños con TEA que tengan una historia de pérdida del lenguaje adquirido y regresión de la conducta. Esta condición puede ser tratada con éxito con medicamentos antiepilépticos y la hormona adrenocorticotrópica para algunos tipos de convulsiones.

Síndrome X Frágil

El Síndrome X Frágil se caracteriza por el pobre contacto visual, la tendencia de morder, aleteo, déficit de atención, retraimiento social, ansiedad y retrasos en las destrezas del lenguaje (CDC, 2015). Es la causa hereditaria más común de la discapacidad intelectual. También se presenta con dismorfología facial leve (cara alargada, orejas grandes). Es menos común que los niños con TEA de alto funcionamiento tengan el Síndrome X Frágil. Se estima que entre 46% de los niños y 16% de las niñas con X Frágil presentan un TEA (CDC, 2015). Entre 15 a 20% de las personas con TEA también tienen el Síndrome X Frágil (Schaefer, et al., 2008).

Síndrome Angelman

El Síndrome Angelman se caracteriza por discapacidad intelectual significativa, déficits comunicativos, aleteo, hiperactividad, episodios abruptos de risa, convulsiones, y dismorfología facial (boca grande, quijada inferior grande). Se estima que entre 80 a 100% de las personas con el Síndrome Angelman también tienen un TEA (Cohen, et al., 2005). Aproximadamente el 1% de las personas con TEA también tienen el Síndrome Angelman (Cohen et al., 2005).

Síndrome Down

El Síndrome Down es una condición conocida también como Trisomía 21. Se caracteriza por discapacidad intelectual, retrasos en el lenguaje, problemas del habla, bajo tono muscular, dismorfología facial, baja estatura y mayor riesgo para una variedad de condiciones médicas. Los estimados de las personas con Síndrome Down que también tienen un TEA varían de 5 a 35% (Moss, et al., 2013, Yandell, 2014).



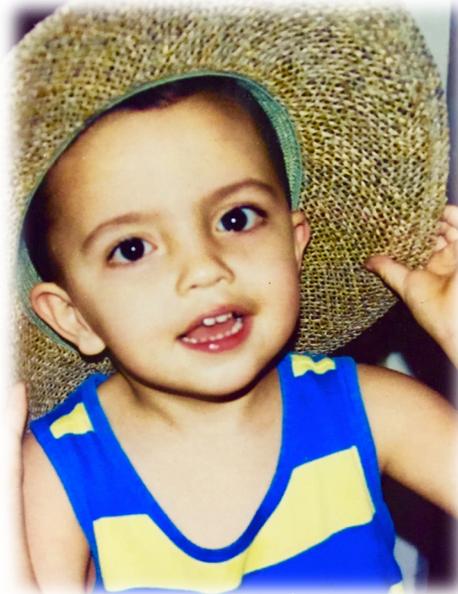
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Síndrome Prader-Willi

El Síndrome Prader-Willi se caracteriza por retrasos en el habla; discapacidad cognitiva (aproximadamente el 66% presenta discapacidad intelectual y el restante, problemas de aprendizaje); y conducta repetitiva, obsesiva y autodestructiva. Además, las personas con el Síndrome Prader-Willi presentan un apetito insaciable que de no controlarse, lleva a la obesidad desde la niñez. Se estima que el 25% de las personas con el Síndrome Prader-Willi también tienen un TEA (Veltman, et al, 2005).

Síndrome Rett

Los TEA se diferencian del Síndrome Rett en varios aspectos. En primer lugar, el Síndrome Rett solo se presenta en personas del sexo femenino, mientras que los TEA se dan en ambos sexos. En segundo lugar, en el Síndrome Rett existe siempre un periodo de tiempo de desarrollo normal, previo a las primeras manifestaciones patológicas. Además, en el Síndrome Rett se presenta una serie de alteraciones que no está presente en los TEA: desaceleración del crecimiento del perímetro craneal, pérdida de las habilidades motoras finas, aparición de movimientos poco coordinados del tronco o al caminar, hiperventilación y estereotipias manuales particulares (frotarse las manos) (*National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2009*).





➔ Otras condiciones

Trastornos Convulsivos

Los trastornos convulsivos son causados por actividad eléctrica cerebral anormal que varía en tipo y duración. Aunque pueden ocurrir a cualquier edad, usualmente se presentan en dos etapas: 1- antes de los cinco años o 2- después de los diez. Deben ser tratados por un neurólogo. La epilepsia es un tipo específico de trastorno convulsivo que se caracteriza por al menos una convulsión y el potencial de que se repita. Un electroencefalograma (EEG) puede detectar si la persona está convulsando. Una tomografía computarizada (CT) o imagen de resonancia magnética (MRI) puede ser útil en el proceso de evaluación. La epilepsia es más común entre las personas con TEA que también tengan discapacidad intelectual. Se estima que aproximadamente 30% de las personas con el TEA tienen epilepsia (Geggel, 2013) y que en la mayoría se presenta después de los 10 años de edad (Bolton, et al, 2011).

Trastornos del Sueño

Los trastornos del sueño incluyen el insomnio, la respiración irregular durante el sueño y movimiento excesivo durante el sueño. Pueden ser causados por condiciones médicas como lo son la apnea obstructiva del sueño o el reflujo gastroesofágico. Se estima que entre 44 a 83% de los niños con TEA presentan trastornos del sueño (Williams, et al, 2004). Para identificar los patrones del sueño, el pediatra puede ordenar un estudio del sueño.

Trastornos de la Regulación del Procesamiento Sensorial

Los trastornos de la regulación del procesamiento sensorial se caracterizan por reacciones inusuales a los estímulos sensoriales. Los aspectos sensoriales que comúnmente se describen son la hiper-respuesta, hipo-respuesta y la búsqueda de estímulos sensoriales. Pueden haber respuestas de hiper sensibilidad e hipo sensibilidad en el mismo niño. Los niños que tienen trastornos de la regulación del procesamiento sensorial sin un TEA no presentan las dificultades con la comunicación social, un aspecto principal de los TEA. La hiper o hipo sensibilidad, o interés inusual en los aspectos sensoriales del ambiente se añadió como un síntoma diagnóstico en el DSM-5, pero no es requerido para un diagnóstico. Se estima que entre 5 a 17% de los niños sin TEA presentan un trastorno de la regulación del procesamiento sensorial (Ahn, et al., 2004; Ben-Sasson, et al., 2009). Los estimados de las personas con TEA que también presentan problemas para procesar los estímulos sensoriales llegan al 90% (Tomchek & Dunn, 2007).

Ceguera

Los TEA son los trastornos del desarrollo más común entre los niños con condiciones visuales. Se estima que 31% de los niños con baja visión o sin visión funcional también presentan un TEA (Parr, et al, 2010). Un TEA tiende a diagnosticarse más tarde entre los niños con pérdida visual al compararse con los que no tienen problemas visuales (Halsell, 2013).



Trastornos Gastrointestinales

Los trastornos gastrointestinales incluyen, entre otros, el estreñimiento, la diarrea, el reflujo gastro-esofágico y el síndrome del intestino irritable. La prevalencia de los trastornos gastrointestinales entre los niños con TEA no está bien establecida. Sin embargo, Schieve, et al. (2011) encontraron que era 7 veces más probable que los menores con TEA presentaran problemas gastrointestinales que los menores con desarrollo típico. Los estimados de personas con TEA que presentan trastornos gastrointestinales varían entre 9% y 70% (Buie et al., 2010).

Trastornos Alimentarios

Es común que los niños con TEA prefieran comer solamente algunos alimentos, lo cual puede causar deficiencias nutricionales. Investigaciones sugieren que más de la mitad de los niños con TEA presentan algún tipo de dificultad con los alimentos (CDC, 2018). Un trastorno alimenticio que presentan algunos niños con TEA es pica. Pica se refiere a la conducta persistente de lamer o comer sustancias que no son alimentos como lo son la tierra, tiza, cenizas, papel o pegamento. Se considera que al menos 50% de los niños de desarrollo típico entre 18 y 36 meses presentan pica (Blinder, 2008). Existen pocos estudios sobre la coexistencia de pica y niños con TEA; sin embargo, un estudio encontró que entre 70 niños con diagnóstico de TEA, 60% había presentado alguna conducta de pica (Kinnel, 1985). Si un niño presenta pica, se le debe hacer una prueba de sangre para determinar el nivel de plomo.

Trastornos Mitocondriales

Los trastornos mitocondriales describen las condiciones que son causadas por un funcionamiento anormal de la mitocondria (produce la energía de la célula) o del metabolismo mitocondrial. Las personas con estos trastornos usualmente comparten una serie de características: hipotonia o pobre tono muscular, trastornos del metabolismo de glucosa, trastornos endocrinológicos como el hipotiroidismo, ptosis (párpados caídos), estatura baja, y parálisis de los músculos externos del ojo. Hay características comunes entre niños con TEA y los trastornos mitocondriales que pueden indicar la necesidad para pruebas adicionales. Los niños con TEA con un historial de regresión y problemas con varios órganos son los que presentan mayor riesgo de presentar un trastorno mitocondrial (Rossignol & Frye, 2011).

Condiciones Inmunológicas

Es común que los niños con TEA presenten condiciones relacionadas con el sistema inmunológico tales como: infecciones frecuentes, rinitis y dermatitis (Gesundheit, et al, 2013).

Nota: Las investigaciones recientes sugieren una mayor incidencia de trastornos gastrointestinales, alergias, trastornos mitocondriales y trastornos autoinmunes entre los menores con TEA al compararlos con sus pares. De haber sospecha de cualquier trastorno o alergia, se debe realizar el protocolo que se lleva a cabo con todos los niños.



Modelo Amigable para la Familia

Un modelo amigable para la familia toma en consideración las prioridades, recursos, fortalezas, necesidades y preocupaciones de la familia y asegura que la familia entienda el proceso diagnóstico para que pueda participar de manera efectiva en el mismo y tomar decisiones informadas. Los padres o encargados deben entender el proceso diagnóstico completo antes de comenzar para que desde el principio estén claras las expectativas de cuánto tiempo transcurrirá antes de recibir los resultados finales y de la importancia de su participación en el mismo. Luego de completar el proceso, el evaluador principal y otros miembros del equipo interdisciplinario (si aplica), deben revisar la información recopilada y determinar el diagnóstico apropiado para el niño. Estos resultados son compartidos con los padres o encargados poco tiempo después de completado el proceso. Un informe escrito es provisto a la familia al compartir los resultados verbalmente o en otro momento no mucho más tarde.

Retroalimentación verbal a la familia

Existen varios factores que los profesionales deben considerar al informar un diagnóstico de TEA a las familias; el más importante es compartir el mensaje de manera respetuosa y sensitiva considerando las necesidades y fortalezas individuales del niño y su familia. Comunicarle los resultados a las familias debe ser un proceso bien pensado que incluya: planificar cómo ofrecer el diagnóstico; usar lenguaje sencillo, compasivo y no crítico; y dialogar sobre los próximos pasos a seguir. Se debe contar con el tiempo necesario para asegurar que la familia comprenda lo que se le está comunicando, y para que la familia pueda hacer preguntas y aclarar dudas. Es importante comunicarle a la familia la disponibilidad para aclarar cualquier duda o recibir información adicional luego de terminada la reunión. La familia debe sentirse en confianza de llamar o comunicarse en cualquier momento.

Necesidades de la Familia

El proceso diagnóstico, desde el momento en que la familia busca información, hasta que se ofrece el diagnóstico nunca será tan rápido como la familia quisiera. Los profesionales deben tener presente que la familia puede haber esperado un tiempo considerable para que su hijo fuese evaluado para un diagnóstico. Es crucial que los profesionales sean empáticos con los padres mientras planifican la reunión para informarles el diagnóstico, teniendo consideración especial con los padres que han esperado mucho tiempo. Las investigaciones sugieren que mientras menos tiempo la familia espere por un diagnóstico, y mientras menos profesionales las familias hayan visto durante el proceso, más satisfechos se sienten con el proceso (Goin-Kochel, et al, 2006).



Los profesionales deben comunicar los resultados diagnósticos a las familias en un ambiente privado, en el que las familias se sientan cómodas, puedan discutir la información y hacer preguntas sin interrupciones o distracciones. Si la reunión se lleva a cabo en un salón de conferencias tradicional, el evaluador o equipo diagnóstico (si aplica), no debe sentarse en la cabeza de la mesa o al lado opuesto de la familia. Por el contrario, todos deben sentarse cómodamente como un equipo con inversión equitativa en el éxito de la reunión y en el futuro del niño.

Generalmente se recomienda que el niño no esté en la habitación cuando los resultados diagnósticos son discutidos ya que los padres o encargados se podrían distraer atendándolo. Si la familia prefiere que su hijo esté presente y el evaluador prefiere una reunión privada con los padres, éste debe expresar la importancia de tener un diálogo abierto sin restricciones o distracciones.

Las reuniones deben ser llevadas a cabo en el idioma primario de la familia (incluyendo el lenguaje de señas). De ser necesario, se deben hacer arreglos de ante mano para tener un intérprete disponible. Se recomienda que una persona neutral, que no sea un miembro de la familia, sirva de intérprete. Bajo ninguna circunstancia debe un hermano servir de intérprete durante la reunión con la familia para discutir los resultados de una evaluación clínica diagnóstica o cualquier otro asunto. Los servicios profesionales de intérprete están disponibles por teléfono y pueden accederse por un precio.

Al principio del proceso diagnóstico se debe determinar si la familia ha considerado la posibilidad de un diagnóstico de un TEA. Es importante tener presente que no todas las familias que traen su hijo para una evaluación sospechan que su hijo pueda tener un TEA o cualquier otro retraso del desarrollo. Para estas familias, recibir un diagnóstico puede ser abrumador. Otras familias, sin embargo, pueden sentir alivio al obtener el diagnóstico ya que sus preocupaciones y sus preguntas han sido confirmadas, por lo cual, las conversaciones acerca del diagnóstico pueden resultar más fáciles con ellas (Nissenbaum, et al., 2002).

Uso intencional del lenguaje verbal y no-verbal

Los profesionales deben analizar las palabras que utilizan al comunicar un diagnóstico a los padres. El énfasis debe ser el niño y su individualidad, y no el diagnóstico como la etiqueta que defina al niño. Por ejemplo, es distinto decir un niño con autismo que decir un niño autista.





Algunas palabras cargan connotaciones que pueden confundir a las familias y darles la impresión equivocada. Por ejemplo, es preferible que los profesionales utilicen palabras tales como, “áreas de necesidad” y “dificultades”, las cuales proveen una visión positiva de la prognosis del niño, en lugar de “déficits” o “impedimentos”. Cuando se discuten las observaciones del niño o recomendaciones para el niño, es preferible utilizar palabras como “preocupación” en vez de “problema” ya que la palabra “problema” tiene una carga negativa (Glascoe, 2000). Los evaluadores deben utilizar un lenguaje que sea culturalmente relevante para la familia. Es importante reafirmarle a los padres que el TEA no es resultado de algo que ellos hayan hecho o dejado de hacer. Se debe ser empático y validar cualquier reacción de los padres al recibir este diagnóstico.

La manera en que se expresan las palabras son tan o más importante que las palabras que se seleccionan; es por esta razón que las destrezas de comunicación no verbal son críticas. La comunicación no verbal puede, de manera intencional o no intencional, enviar mensajes positivos o negativos. Los mensajes positivos demuestran empatía y compasión, lo que ayuda a los padres a recibir el diagnóstico. Al enviar un mensaje positivo se proyecta un lenguaje corporal relajado. Estrategias para esto incluyen: inclinarse hacia la familia, asentar apropiadamente, y demostrar un interés genuino en el niño y en la familia. Mensajes negativos incluyen: escribir en el expediente médico mientras se comunica el diagnóstico a la familia, responder a mensajes de texto, responder a llamadas telefónicas, mirar el reloj, mantener una postura rígida, comer y permitir interrupciones. Se deben evitar estas conductas durante la conversación sobre el diagnóstico. Los mensajes negativos demuestran falta de interés, aun cuando esa no sea la intención. Las familias se merecen la atención exclusiva del evaluador y de los demás miembros del equipo al discutir los resultados.

Comunicando el diagnóstico

Al ofrecer los resultados de la evaluación clínica diagnóstica a las familias, los evaluadores deben ser claros y ofrecer el diagnóstico de un TEA utilizando un lenguaje directo y sencillo. Aunque pueda ser difícil recibir el diagnóstico, no es beneficioso para las familias cuando intentamos “dorar la píldora”. Los evaluadores deben asegurarse que la familia está asimilando la información discutida. Deben parafrasear o repetir la información para que la familia entienda las evaluaciones y sus conclusiones. Si la familia decide que necesita un tiempo antes de que se le ofrezca más información, los evaluadores deben acoger sus necesidades y hacer los arreglos necesarios para volver a convocar la reunión en un periodo corto de tiempo que sea conveniente para la familia.





Es importante que los evaluadores validen las emociones de la familia y respondan a sus claves verbales y no verbales sin emitir juicio, demostrando profesionalismo y empatía. Nunca deben asumir que las familias demuestran demasiada o muy poca emoción cuando se ofrece el diagnóstico; las personas manejan información importante que les cambia la vida de diferentes maneras (ej., duelo, enojo, asombro, frustración). Los evaluadores no deben personalizar las reacciones que la familia pueda tener, pero sí ser reflexivos y trabajar hacia mantener una relación cordial con las familias.

Algunos padres pueden ver a los evaluadores como personas poderosas y creer que un diagnóstico puede cambiar la identidad de su hijo y determinar lo que será de su desarrollo futuro (Hodge, 2005). Ya que la prognosis de cada niño con un TEA depende de varios factores, es importante que el evaluador sea claro sobre lo que se conoce y se desconoce en relación al futuro del niño sin emitir predicciones sobre lo que logrará o no el niño.

Los padres indican que es crítico que los evaluadores expresen esperanza cuando se ofrece el diagnóstico ya que puede contribuir a que éstos busquen ayuda para sus hijos (Nissenbaum, et al., 2002). La esperanza puede ser provista a los padres al discutir las fortalezas del niño y la gama de intervenciones efectivas que pueden ayudarlo a alcanzar las destrezas que le permitan tener mayor independencia. Al mismo tiempo, es importante que los evaluadores eviten imponer sentimientos de ningún tipo a las familias.

Así como algunas familias piensan que los evaluadores son muy negativos al ofrecer y discutir el diagnóstico, los evaluadores a veces sienten que las familias son muy positivas cuando se discute el futuro del niño, por lo que es importante encontrar un balance adecuado durante la discusión (Nissenbaum, et al., 2002). Las implicaciones futuras a largo plazo (ej., acerca de vida independiente, estudios, empleo) no son apropiadas a menos que el niño esté en una edad transicional o sea mayor (ej., 13 años o más). Un mensaje clave a las familias debe ser el reconocimiento de las fortalezas del niño y de la familia, mientras también se reconocen los retos de criar un niño con un TEA. Es apropiado preguntar a la familia, cómo están manejando sus retos en ese momento.

Cuánta información la familia necesita luego del diagnóstico varía grandemente. Es importante que los profesionales evalúen qué información la familia está lista para escuchar cuando se están comunicando los resultados (Osbourne & Reed, 2008). Algunas familias pueden preferir la información en fases. Otras familias pueden desear una prognosis detallada de su hijo. También pueden desear toda la información posible al momento del diagnóstico, en lugar de ir procesando pedazos de información. Esto puede conducir a una sobrecarga de información lo que puede abrumar a las familias. Sin embargo, algunas familias expresan que ellos prefieren tener toda la información disponible ya que puede ser necesitada en el futuro. Se recomienda que cuando se le provea un informe escrito, éste debe incluir la misma información que se compartió (ej., acerca del diagnóstico y las recomendaciones).



Explicación clara de los criterios diagnósticos

La publicación del DSM-5 puede suponer un reto y ser confuso para las familias preocupadas por el diagnóstico del niño y un posible cambio en la clasificación diagnóstica. Es esencial que el evaluador provea una explicación clara a las familias de qué criterios fueron utilizados para llegar al diagnóstico de un TEA. Las familias pueden tener mayor ansiedad, específicamente las familias de niños que actualmente tienen un diagnóstico de autismo de acuerdo al DSM-IV porque les preocupa que el niño pueda “perder” el diagnóstico. Los evaluadores deben estar preparados para contestar preguntas acerca de lo que son los TEA, cómo el diagnóstico de autismo es diferente ahora a como era antes, y si su hijo tiene derecho a servicios y apoyos diferentes. En estos casos, los evaluadores deben reafirmarle a las familias que su hijo no perderá su diagnóstico y que el DSM-5 contiene un lenguaje específico que los protege. Los evaluadores pueden también referir a las familias a los apoyos comunitarios apropiados, organizaciones de apoyo o información en línea que les explique los cambios que se han hecho.

Discutiendo los próximos pasos

Luego de hablar con las familias sobre el diagnóstico de un TEA, los evaluadores deben proveer recomendaciones que guíen sus próximos pasos para completar un avalúo abarcador que permita planificar las intervenciones a seguir. Para los niños menores de tres años, debe llevarse a cabo un referido al Sistema de Servicios de Intervención Temprana, Avanzando Juntos. A los niños mayores de tres años, debe proveérsele un referido al Departamento de Educación para determinar la elegibilidad del niño a los servicios de educación especial. Si un niño de edad escolar ya está recibiendo los servicios de educación especial, el padre puede pedir una reunión del Comité de Programación y Ubicación (COMPU) para considerar la información obtenida de la evaluación diagnóstica. Dos recursos importantes que pueden ser de gran ayuda para los padres son: APNI – Centro de Adiestramiento e Información a Padres, y la Alianza de Autismo y Desórdenes Relacionados. El Coordinador de Servicios o Trabajador Social del Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud del Centro Pediátrico Regional del Programa Niños con Necesidades Especiales de Salud correspondiente asistirá a los padres para la coordinación de servicios a niños y jóvenes con necesidades especiales de salud desde el nacimiento hasta los 22 años. Finalmente, el evaluador debe discutir los referidos y futuras visitas de seguimiento a los referidos.

La Coordinadora de Servicios es la persona responsable de apoyar a la familia en obtener las citas y servicios recomendados.

En los Apéndices está el directorio de Avanzando Juntos (página 249) y el de los Centros de Servicios de Educación Especial del Departamento de Educación (página 251).



PRÁCTICAS RECOMENDADAS

Las siguientes listas de prácticas están sustentadas en investigaciones y deben ser utilizadas durante los procesos que llevan a un diagnóstico de TEA.

Vigilancia y Cernimiento para los TEA:

- Todos los profesionales responsables del cuidado de los niños llevan a cabo procedimientos de vigilancia para identificar niños con un posible desarrollo atípico.
- Todos los profesionales que son parte del cuidado de niños pequeños están alertas a los señales de TEA.
- Las preocupaciones de las familias sobre el desarrollo y la conducta de los niños son escuchadas y discutidas en todas las visitas de cuidado de la salud incluyendo las visitas de cuidado pediátrico preventivo y las visitas cuando el niño está enfermo.
- Existe un enfoque interagencial de adiestramiento y de compartir información que asegura la identificación temprana de los niños con TEA.
- Los proveedores de servicios están al día en las mejores prácticas y en la investigación relacionada al TEA.
- El cernimiento para TEA a los 18 y 24 meses incluye el instrumento *Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up* (M-CHAT-R/F).
- Los proveedores de servicios tienen acceso a un directorio de recursos al día que facilita el proceso de referidos para diagnóstico para los niños que se sospeche puedan tener un TEA.
- La familia participa en el proceso de cernimiento ya que es quien mejor conoce al niño.

Evaluación Diagnóstica de TEA:

- El diagnóstico de un TEA se hace lo antes posible para facilitar la intervención temprana e iniciar la consejería familiar.
- Todos los miembros del equipo evaluador están familiarizados con los niveles del desarrollo de la conducta que corresponden al criterio diagnóstico de TEA en niños pequeños.
- Dado que los síntomas pueden cambiar con el tiempo, un niño menor de 2 años con un diagnóstico de un TEA es re-evaluado al año para confirmar el diagnóstico.
- El proceso de la evaluación diagnóstica está organizado y coordinado de manera eficiente.
- La evaluación diagnóstica diferencia los TEA de otras condiciones.



Evaluación Diagnóstica de TEA:

- La planificación para el proceso de una evaluación diagnóstica incluye: la identificación y revisión de información relevante; la selección de instrumentos, y la identificación de oportunidades para la observación informal que pueda complementar los procedimientos formales.
- El proceso de evaluación diagnóstica comienza con la revisión de información de trasfondo e historiales. Es importante obtener información relevante antes del proceso diagnóstico formal.
- Un equipo interdisciplinario es el medio preferido para llevar a cabo una evaluación diagnóstica abarcadora. Ante la ausencia de un equipo interdisciplinario, un evaluador con adiestramiento y experiencia en la evaluación diagnóstica de TEA en niños de edad temprana, puede hacer el diagnóstico.
- El cuidador primario de salud está involucrado con otros profesionales en el diagnóstico y asiste en la coordinación de cuidado especial o referidos.
- El juicio clínico informado se mantiene mediante el adiestramiento periódico que incluye la revisión de casos, la revisión de casos con pares, y la discusión de literatura publicada.
- Cuando indicado, la observación del niño en diferentes ambientes a horas distintas aumenta la validez de la información obtenida y asiste en el diagnóstico, manejo de caso e intervención.
- La precisión en el diagnóstico mejora cuando el equipo diagnóstico utiliza instrumentos formales para el diagnóstico, tiene experiencia clínica y utiliza el juicio clínico en el diagnóstico de niños con sospecha de TEA.
- La observación directa de la conducta en ambientes estructurados y no estructurados, aumenta la precisión del diagnóstico de TEA.
- Los dominios del funcionamiento adaptativo son evaluados en todos los niños ya que son esenciales en el diagnóstico de TEA y/o discapacidad cognitiva coexistente.
- El diagnóstico diferencial requiere atención cuidadosa a las características clínicas consistentes con los TEA y otros desórdenes de la niñez que tengan síntomas coexistentes.





Evaluación Diagnóstica de TEA:

- Un historial médico/psiquiátrico familiar y la revisión de factores psicosociales, que juegan un rol en la expresión de síntomas clínicos, son parte del proceso de evaluación para niños de edad escolar y adolescentes.
- Se recopila e integra información de múltiples fuentes para fortalecer la confiabilidad del diagnóstico.
- La familia participa en el proceso de diagnóstico ya que es quien mejor conoce al niño.

Conclusión, Presentación y Documentación de Hallazgos:

- La conclusión final del diagnóstico es producto de la integración de los datos obtenidos incluyendo el juicio clínico y el criterio diagnóstico del DSM-5.
- La presentación del diagnóstico a los miembros de la familia se hace a través del miembro del equipo evaluador que pueda comunicar mejor información abarcadora sobre el niño y que pueda apoyar a los miembros de la familia durante la discusión.
- La Certificación Diagnóstica documenta las conclusiones cónsonas con el DSM-5. La Certificación está escrita de manera que los padres y proveedores de servicios la puedan entender. Debe incluir al mínimo lo siguiente: un historial de salud y desarrollo, el nombre del instrumento utilizado para documentar los comportamientos de los TEA presentes, una descripción detallada de las conductas presentes para cada uno de los criterios establecidos en el DSM vigente, un perfil general de fortalezas y necesidades, y recomendaciones generales para el avalúo y referidos.

En la página 259 de los Apéndices encontrará un modelo para completar la Certificación Diagnóstica de TEA.

Coordinación de Servicios

- Se le provee a las familias apoyo, acceso a información y educación para atender las necesidades de salud y desarrollo de sus hijos.
- Se facilita que las familias puedan comunicar las necesidades de sus hijos.
- Se le ofrece apoyo a la familia para que pueda tomar decisiones informadas sobre los servicios, recursos y oportunidades para sus hijos.
- Se coordina para que los niños y las familias puedan tener acceso a servicios de manera coordinada, efectiva e individualizada.
- Se apoya el bienestar y la calidad de vida de la familia.

REFERENCIAS



- Ages and Stages Questionnaires. Recuperado de: <http://www.agesandstages.com/what-is-asq/>
- Ages and Stages Questionnaires: Social Emotional (2nd Edition). Recuperado de: <http://agesandstages.com/products-services/asqse-2/>
- Ahn, R., Miller, L. J., Milberger, S. & McIntosh, D.N. (2004). Prevalence of parents' perceptions of sensory processing disorders among kindergarten children. *American Journal of Occupational Therapy*, 58(3), 287-302.
- American Academy of Neurology. (sf) *AAN guideline summary for clinicians: Screening and diagnosis of autism*. Recuperado de: http://tools.aan.com/professionals/practice/guidelines/guideline_summaries/Autism_Guideline_for_Patients.pdf
- American Academy of Pediatrics. (2001). *Developmental Surveillance and Screening of Infants and Young Children*. Recuperado de: <http://pediatrics.aappublications.org/content/108/1/192>
- American Academy of Pediatrics. (2006). Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: An algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics*, 118, 405-420. Recuperado de: <http://pediatrics.aappublications.org/content/118/1/405.full.pdf+html>
- American Academy of Pediatrics. (2007). Identification and Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorders. Recuperado de: <http://pediatrics.aappublications.org/content/120/5/1183>
- American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4th Edition*. (DSM-IV-TR).
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th Edition* (DSM-5).
- Australian Scale for Asperger Syndrome. Recuperado de: <http://espectroautista.info/tests/espectro-autista/infantil/ASAS>
- Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R). Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/78143313>
- Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS). Recuperado de: <https://www.wpspublish.com/store/p/2648/ados-2-autism-diagnostic-observation-schedule-second-edition>
- Baio J., Wiggins, L. & Christensen, D.L., et al. (2014). Prevalence of Autism Spectrum Disorders among Children Aged 8 years-Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29701730>
- Barton, M.D., Robins, D., Jashar, D., Brennan, L. & Fein, D. (2013). Sensitivity and specificity of proposed *DSM-5* criteria for autism spectrum disorder in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 43(5), 1184-1195.
- Ben-Sasson, A., Carter, A.S. & Briggs Gowan, M.J. (2009). Sensory over-responsivity in elementary school: prevalence and social-emotional correlates. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37, 705-716.
- Blinder, B.J. (2008). An Update on Pica: Prevalence, contributing causes and treatment. *Psychiatric Times*. Recuperado de: <http://www.psychiatrictimes.com/eating-disorders/update-pica-prevalence-contributing-causes-and-treatment>
- Bolton, P.F., Carcani-Rathwell, I., Hutton, J., Goode, S., Howlin, P. & Rutter, M. (2011). Epilepsy in autism: Features and correlates. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21972278>
- Buie, T., Campbell, D.B., Fuchs, G.J., Furuta, G.T., Levy, J., Vandewater, J., Whitaker, A.H., Atkins, D., Bauan, M.L., Deaudet, A.L., Carr, E.G., Gershon, M.D., Hyman, S.L., Jirapinyo, P., Jyonouchi, H., Kooros, K., Kushak, R., Levitt, P., Levy, S.E., Lewis, J.D., Murray, K.F., Natowicz, M.R., Sabra, A., Wershil, B.K., Weston, S.C., Zeltzer, L. & Winter, H. (2010). Evaluation, diagnosis, and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: A consensus report. *Pediatrics*. 2010 Jan; 125 Suppl 1:S1-18. doi: 10.1542/peds.2009-1878C.
- CDC (sf). *Autism Spectrum Disorder. Recommendations and Guidelines*. Recuperado de: <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-recommendations.html>
- CDC, 2015. *Fragil X syndrome*. Recuperado de: <http://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/data.html>
- CDC. (2016). *Autism spectrum disorder: Diagnostic criteria*. Recuperado de: <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-dsm.html>



REFERENCIAS

- CDC (2018). Prevalence of Autism Spectrum Disorders Among Children Aged 8 Years – Autism Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 1-23.
- Childhood Autism Rating Scale (CARS, 2nd Edition). Recuperado de: <http://www.pearsonclinical.com/education/products/100000164/childhood-autism-rating-scale-second-edition-cars2.html>
- Childhood Autism Spectrum Test (CAST). Recuperado de: https://www.google.com/pr/search?client=safari&rls=en&q=childhood+asperger+syndrome+test&ie=UTF-8&oe=UTF-8&gws_rd=cr&ei=Cul0U8H-J8LLsASIKC4Bw#q=childhood+asperger+syndrome+test+cast&revid=1484014664&rls=en
- Cohen D., Pichard, N., Tordjman, S., Baumann, C., Burglen, L., Excoffier, E., Lazar, G., Mazet, P. Pinquier, C. Verloes, A. & Heron, D. (2005). Specific genetic disorders in autism: Clinical contribution towards their identification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(1), 103- 116.
- Communication and Symbolic Behavior Scales Depelopmental Profile (CSBS DP, 2001). Baltimore: MD. Brookes Publishing.
- Cordero, J.F., Alonso Amador, A., Mattei, H & Torres, I.M. (2012). Prevalencia de Autismo en la Niñez en Puerto Rico. Departamento de Salud de Puerto Rico.
- Departamento de Salud. (2018). Guías de Servicios Pediátricos Preventivos.
- Departamento de Salud. (2018a). Protocolo Uniforme de Identificación Temprana: Vigilancia y Cernimiento.
- Departamento de Salud. (2018b). Protocolo Uniforme de Identificación Temprana: Vigilancia y Cernimiento – Versión del Plan de Salud del Gobierno.
- Departamento de Salud (2018c). Protocolo Uniforme para el Diagnóstico del TEA.
- Departamento de Salud (2018d). Protocolo Uniforme para el Diagnóstico del TEA – Versión del Plan de Salud del Gobierno.
- Departamento de Salud (2018f). Protocolo para el Avalúo Dirigido a la Planificación de Intervenciones para las personas con el Trastorno del Espectro del Autismo.
- Departamento de Salud (2018e). Guía para el Avaluo dirigido a la Planificación de Intervenciones para Niños y Adolescentes con Trastornos del Espectro del Autismo.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-5th Edition (DSM-5). (2013). American Psychiatric Association. VA: Arlington.
- Gadow, K.D., DeVincent, C.J. & Drabick, D.A.G. (2008). Oppositional defiant disorder as a clinical phenotype in children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 1302-1310.
- Geggel, L. (2013). Risk of Epilepsy in Autism tied to age, intelligence. Simmons Foundation Autism Research Initiative. Recuperado de: <http://sfari.org/news-and-opinion/news/2013/risk-of-epilepsy-in-autism-tied-to-age-intelligence>
- Gesundheit, B., et al. (2013). *Immunological and autoimmune considerations of autism spectrum disorders (Abstract)*. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23867105>
- Gilliam Autism Rating Scale (GARS). Recuperado de: <https://www.pearsonclinical.com/psychology/products/100000802/gilliam-autism-rating-scale-third-edition-gars-3.html>
- Glascoe, F P. (2000). Evidence-based approach to developmental and behavioral surveillance using parents' concerns. *Child Care, Health, and Development*. 36(2). 137-149.
- Goin-Kochel, R P., Mackintosh, V.H., & Myers, B.J. (2006). How many doctors does it take to make an autism spectrum disorder diagnosis? *Autism*, 10(5). 439-451.
- Halsell, L. (2013). Co-occurrence in autism and vision of hearing loss. Recuperado de: <http://integratedlistening.com/co-occurrence-autism-vision-hearing-loss/>
- Hanson, E., Cerban, B.M., Slater, C.M., Caccamo, L.M. Bacic, J. & Chan, E. (2013). Brief report: prevalence of attention deficit/hyperactivity disorder among individuals with an autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(6), 1459-1464.
- Hodge, N. (2005). Reflections on Diagnosing autism spectrum disorders. *Disability and Society*, 20 (3), 345-349. Recuperado de: http://shura.shu.ac.uk/6245/1/Hodge_-_reflections_on_-_DJ_version_to_go.pdf



- Karmel, B.K., Gardner, J.M., Meade, L.S., Cohen, I.L., London, E., Flory, M.J., & Harin, A. (2010). Early medical and behavioral characteristics of NICU infants later classified with ASD. *Pediatrics*, *126*, 457-467.
- Kinnell, H.G. (1985). Pica as a feature of autism. *British Journal of Psychiatry*, *147*, 80-82.
- Ley para el Bienestar, Integración y Desarrollo de las personas con Autismo (BIDA) – Ley Num. 220 del 2012. Recuperado de: <http://www.lexjuris.com/lexlex/Leyes2012/lexl2012220.htm>
- Magnuson, K.M. & Consantino, J.N. (2011). Characterization of depression in children with autism spectrum disorders. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3154372/>
- Martínez-Pedraza, F.L. & Carter, A.S. (2009). Autism spectrum disorders in young children. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3166636/>
- Mazefsky, C.A., McPartland, J.C., Gastgeb, H.Z., & Minshew, N.J. (2013). Brief report: Comparability of DSM-IV and DSM-5 ASD research samples. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *43*(5), 1236-1242.
- Modified Checklist for Autism in Toddlers. Recuperado de: www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L_Robins_Ph.D..html
- Moss, J., Richards, C., Nelson, L. & Oliver, C. (2013). Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in persons with Down syndrome. Recuperado de: <http://www.birmingham.ac.uk/Documents/college-les/psych/cerebra/Prevalence-of-Autism-Spectrum-Disorder-Symptomatology-in-Persons-with-Down-syndrome.pdf>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2009). Rett Syndrome fact sheet. Recuperado de: <https://www.ninds.nih.gov/disorders/patient-caregiver-education/fact-sheets/rett-syndrome-fact-sheet>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2012). Síndrome de Tourette. Recuperado de: https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/sindrome_de_tourette.htm
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2015). Landau-Kleffner Syndrome information Page. Recuperado de: <https://www.ninds.nih.gov/disorders/all-disorders/landau-kleffner-syndrome-information-page>
- Nissenbaum, M.S., Tollefson, N., & Reese, R.M. (2002). The interpretive conference: Sharing a diagnosis of autism with families. *Focus on Autism & Other Developmental Disabilities*, *17*(1), 30-43.
- Osbourne, L.A. & Reed, P. (2008). Parents' perceptions of communication with diagnosticians during diagnosis of autism. *Autism*, *12*(3), 309-324.
- Parr, J. R., Dale, N. J., Shaffer, L. M., & Salt, A. T. (2010). Social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with optic nerve hypoplasia and/or septo-optic dysplasia. *Developmental Medicine and Child Neurology*, *52*(10), 917-921.
- Risi, S., Lord, C., Gotham, K., Corsello, C., Chrysler, C., Szatmari, P., & Pickles, A. (2006). Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *45*, 1094-1103.
- Rosignol, D.A. & Frye, R.E. (2011). Mitochondrial dysfunction in autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3285768/>
- Russell, G., Steer, C., & Golding, J. (2011). Social and demographic factors that influence the diagnosis of autism spectrum disorders. *Social Psychology and Psychiatric Epidemiology*, *46*(12), 1283-1293.
- Schaefer, G.B. & Mendelsohn, N.J. (2013). Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: Professional Practice Guidelines Committee - 2013 Guidelines Revision. *Genetics in Medicine* (2013) May; *15*(5): 399-407. doi: 10.1038/gim.2013.32. Recuperado de: <https://www.nature.com/articles/gim201332>
- Schieve, L.A., Gonzales, V., Boulet, S.L., Visser, S.N., Rice, C.E., Van Naarden-Braun, K., Boyle, C.A. (2011). Concurrent medical conditions and health care use and needs among children with learning and behavioral developmental disabilities, National Health Interview Survey, 2006-2010. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22119694>
- Shattuck, P. T., Durkin, M., Maenner, M., Newschaffer, C., Mandell, D.S., Wiggins, L. & Cunniff, C. (2009). The timing of identification among children with an autism spectrum disorder: Findings from a population based surveillance study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *48*(5), 474-483.



REFERENCIAS

- Simonoff, E., Pickles A., Charman T., Chandler S., Loucas T., & Baird, G. (2008). Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 47(8), 921-929.
- Social Communication Questionnaire (SCQ). Recuperado de: <http://www.wpspublish.com/store/p/2954/social-communication-questionnaire-scq>
- Tomchek, S. D., & Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: A comparative study using the Short Sensory Profile. *American Journal of Occupational Therapy*, 61, 190-200. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17436841>
- University of Connecticut Center for Excellence in Developmental Disabilities. (2013). Connecticut guidelines for a clinical diagnosis of autism spectrum disorder. Recuperado de, <http://www.uconncedd.org/actearlyct/>
- Van Steensel, F.J.A., Bögels, S.M. & Perrin, S. (2011). Anxiety disorders in children and adolescents with autistic spectrum disorders: A meta-analysis. Recuperado de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3162631/>
- Veltman, M.W.M., Craig, E. & Bolton, P.F. (2005). Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: A systematic review. Recuperado de, http://www.researchgate.net/publication/7453765_Autism_spectrum_disorders_in_PraderWilli_and_Angelman_syndromes_A_systematic_review
- Volkmar, F., Klin, A., Siegel, B., Szatmari, P., Lord, C., Campbell, M., & Towbin, K. (1994). Field trial for autistic disorder in DSM-IV. *American Journal of Psychiatry*, 151, 1361-1367.
- Wetherby, A.M. and Prizant, B.M. (2002). *CSBS-DP*. Paul H. Brookes.
- Williams, G., Sears, L.L. & Allard, A. (2004). Sleep problems in children with autism. *Journal of Sleep Research*, 13(3): 265-8. En, https://www.researchgate.net/profile/Lonnie_Sears/publication/8373812_Sleep_problems_in_children_with_autism/links/0deec528282c9a9bd2000000.pdf
- Worley, J. A. & Matson, J.L. (2012). Comparing Symptoms of Autism Spectrum Disorders using the Current DSM-IV-TR Diagnostic Criteria and the Proposed DSM-5 Diagnostic Criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6.2: 965-970.
- Yandell, K. (2014). Clinical research: Down syndrome, autism often coexist. Recuperado de: <http://sfari.org/news-and-opinion/in-brief/2014/clinical-research-down-syndrome-autism-often-coexist>
- Zeiner, P., Gjevik, E., & Weidle, B. (2011). Response to atomoxetine in boys with high-functioning autism spectrum disorders and attention deficit/hyperactivity disorder. *Acta Paediatrica*, 100(9), 1258-61.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Lord, C., Rogers, S., Carter, A., Carver, L., Chawrska, K. Constantino, J., Dawson, G., Dobkins, K., Fein, D. Iverson, J. Klin, A., Landa, R., Messinger, D. Ozonoff, S. Sigman, M., Stone, W., Tager-Flusberg, H. & Yirmiya, N. (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: Insights from studies of high-risk Infants. *Pediatrics*, 123(5), 1383-1391.

"El autismo es parte de la vida de mi niño, pero no lo es todo.

Mi niño es mucho más que un diagnóstico."

- S.L. Coelho

