

VALORACIÓN DE LA DEMORA DIAGNOSTICA EN LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

Autores: M^a José Ferrari, Eva Touriño, Leticia Boada y **Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista**: Joaquín Fuentes, Josep Artigas, Mercedes Belinchón, Ricardo Canal, Ángel Díez Cuervo, M^a Juana Hernández, Amaia Hervás, M^a Ángeles Idiazabal, Fernando Mulas, Juan Martos, José A. Muñoz-Yunta, Simona Palacios, Javier Tamarit, José R. Valdizán, Manuel Posada de la Paz.

INTRODUCCIÓN

Este trabajo forma parte del proyecto de investigación “**Situación Actual de la Investigación del Autismo en España y Valoración de Futuros Planes**” financiado por la Obra Social de Caja Madrid que, durante el periodo 2002-2004 se ha realizado gracias a un convenio entre la Confederación Autismo España y el actual *Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, IIER*.

El análisis de la demora diagnóstica en los TEA se realiza a un nivel global para todo el estado español, ya que el análisis por comunidades es, dado el tamaño inicial de la muestra, inviable.

En esta comunicación se exponen las dificultades con las que las familias se enfrentan para obtener un diagnóstico temprano de autismo, así como las conclusiones más relevantes extraídas del análisis de todos los datos recogidos.

Además se aportan datos relativos al proceso diagnóstico: qué tipo de diagnósticos se dan, cuál es la demora diagnóstica, cómo ha evolucionado el proceso en los últimos años, qué tipo de profesionales diagnostican autismo en nuestro país, a qué organizaciones pertenecen, cuánto tiempo pasan las familias españolas buscando un diagnóstico de forma activa, etc, etc.

METODOLOGÍA

Encuesta dirigida a familiares de afectados de las Federaciones estatales de Autismo. Las variables fundamentales analizadas fueron: demora imputable a la familia (DF), demora imputable al sistema sanitario (DS) y la demora total (DT). En el cuestionario se recogió información sobre variables sociodemográficas, sexo, fecha de nacimiento, edad de sospecha, primera consulta y diagnóstico, otros trastornos asociados, primeros signos de sospecha, tipo de asistencia recibida, tipo de profesional consultado. Se realizó un análisis estadístico univariado y estratificado por grupos de edad y subtipos de TGD para cada uno de los componentes del retraso diagnóstico, aplicando técnicas no paramétricas para el análisis de las diferencias.

ANÁLISIS

A) CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA

Se ha elaborado una **Tabla de Equivalencias Diagnósticas**, con el consenso general del Grupo de Estudio, que nos ha permitido clasificar los diagnósticos en base a los datos reflejados en los cuestionarios, ya que esta pregunta era una pregunta abierta, y las familias han contestado a esta pregunta de forma libre. Estos requisitos son los que se reflejan en la *Tabla de Equivalencias* del **Anexo 1**.

En base a estas reglas de clasificación, finalmente manejamos las siguientes categorías diagnósticas:

CATEGORÍA DE TGD

1. **Trastorno Autista** (autismo, autismo infantil, autismo de Kanner, etc.)
2. **Síndrome de Asperger**
3. **Trastorno Desintegrativo Infantil**
4. **Trastorno de Rett**
5. **TGD- No especificado** (o autismo atípico)
6. **TEA o TGD en general**, para aquellos casos con un diagnóstico genérico sin mención expresa del subgrupo dentro de los manuales de clasificación internacionales.
7. **Sospecha de autismo**, para aquellos diagnósticos en los que se sugiere la posibilidad de que se trate de un TGD o de autismo, pero no se da un diagnóstico claro.

Muestra total: **646 cuestionarios**. De toda esta muestra hemos eliminado del tratamiento los siguientes cuestionarios:

- 19 en los que no aparecían datos sobre el diagnóstico.
- 51 en los que las personas no habían recibido un diagnóstico de TEA.

Personas con un diagnóstico dentro de la categoría de TGD: **576**.

B) TRATAMIENTO DE LAS FECHAS

Aparecen cuestionarios en los que el único dato orientativo que poseemos sobre las fechas es la edad general de la persona en años, o bien el año del diagnóstico (sin especificar en qué momento o mes del año se recibió). Esto ocurre en **104** diagnósticos. Estos datos pueden ser fuente de importantes imprecisiones que podrían alterar las conclusiones generales.

Con respecto a los cálculos de las **edades medias** en las que se da el diagnóstico de TEA hay que tener en cuenta que:

- 1) Nos estamos refiriendo a la edad en meses de la persona cuando recibe el diagnóstico más específico dentro de las categorías anteriormente mencionadas (aunque tenga un diagnóstico previo que ya indica la presencia o la sospecha de TGD).
- 2) En la muestra general con algún dato diagnóstico (576 cuestionarios) nos encontramos con 8 en los que no se tienen datos cronológicos (ni siquiera, como en el resto de los casos, el año del diagnóstico o la edad de la persona en años), por lo que no se han podido incluir en las medias ni incorporar al estudio.
- 3) También hay 12 casos en los que falta algún dato relevante de diagnóstico además de la fecha en la que éste se recibe (como la edad de las primeras sospechas y de la primera consulta). Hemos preferido eliminar estos casos para que no distorsionen los resultados globales. Esto ocurre en 12 casos.

Para analizar el retraso diagnóstico partimos pues de una muestra general de **556 cuestionarios**.

De las posibilidades de ajuste de las fechas missing para el análisis de la demora diagnóstica hemos seleccionado:

1. Sólo los datos relativos a las personas que tienen una fecha completa de diagnóstico¹. En ese caso, partimos de una **N = 454 personas**.
2. Redondear las fechas a **15 de junio** en aquellos casos en los que sólo dispongamos de la información del año en el que se dio el diagnóstico (o de la edad aproximada de la persona en ese momento). Estadísticamente se admite el redondeo del 10% de los datos *missings*², lo que nos permitiría incluir 10 casos más en la muestra general. **N = 464 personas**.
3. Si seguimos redondeando las fechas hasta incorporar el 50% de los datos *missings* o vacíos (salvo el dato del año o la edad en años), tendríamos una **N = 505 personas**.
4. Redondear todas las fechas (en las que sólo consta el año o la edad en años) a 15 de junio, en cuyo caso, nos quedamos con una **N = 556 personas**.

Justificación

- 1) Por un lado, cada uno de los diagnósticos incorpora información relevante (profesional que diagnostica, tipo de diagnóstico, organización en la que trabaja el profesional), por lo que cuando se trata de analizar todos estos datos, es necesario tenerlos en cuenta, al margen de la fecha exacta en que se recibe.
- 2) Se comprueba que la media de edad de las personas de las que no se posee fecha exacta de diagnóstico (salvo el año) es **significativamente superior** a la media de edad de las personas de las que sí se dispone de ese dato. Prescindir de los *missings* en este caso supondría no incluir los datos diagnósticos de las personas de mayor edad, lo que podría sesgar los resultados a favor de las personas más jóvenes. Esto supone que prescindir de estos datos podría suponer perder información sobre diagnósticos más antiguos, junto con la posibilidad de compararlos con los datos más recientes.
5. Al tratar el tema específico de la demora diagnóstica (edad media de sospecha, de primera consulta y de diagnóstico) se hace siempre con la muestra estadísticamente aceptable **464 personas** (datos completos más el 10% de los datos *missings* redondeados), pero en el análisis de cualquier otro tema referente a diagnóstico (profesionales que diagnostican y organismos en los que trabajan, desplazamientos, etc.) se toma la muestra mayor **576 personas** (tengan o no las fechas de diagnóstico completas)

¹ Si se ha especificado el mes, se ha redondeado a día 15 por defecto. Si sólo se menciona el año, o la edad general en años, los datos de mes y día quedan como *missings* (vacíos), y esto ocurre en 102 casos.

² Datos en blanco o vacíos.

Para poder clasificar los diagnósticos, nos hemos visto obligados a agrupar todos los diagnósticos posibles en base a un sistema de clasificación incluido en el Anexo 1; y dentro de todos los posibles diagnósticos recibidos por una sola persona, hemos seleccionado aquel más específico³.

El procesamiento informático de los datos se realizó con Excel, Access y el paquete estadístico SAS V 8.

CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LA MUESTRA

PROCEDENCIA DE LOS CUESTIONARIOS

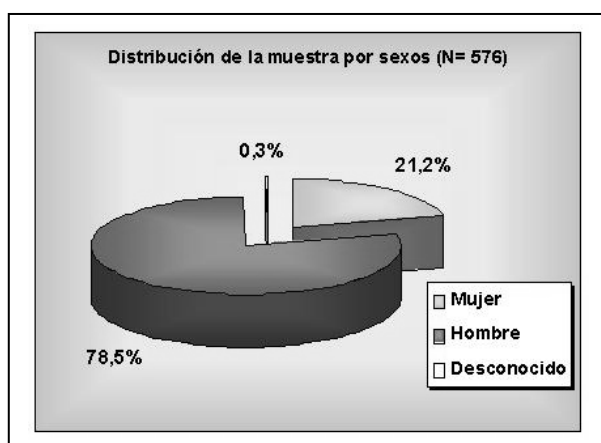
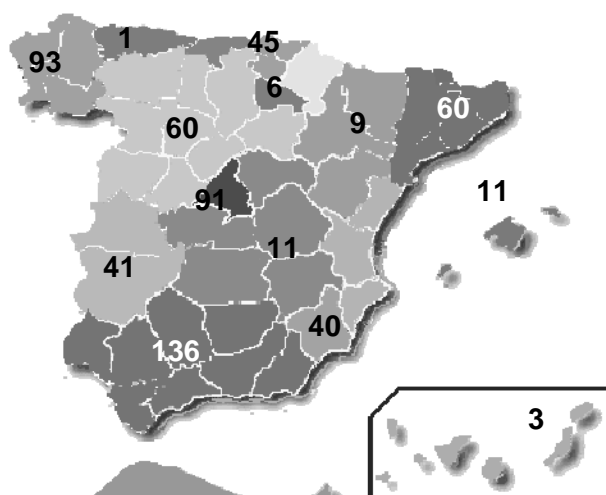
En total, se han recibido **646 cuestionarios** procedentes de todo el territorio nacional, con la distribución geográfica que se aprecia en el mapa.

El resto del análisis se realiza con **576 cuestionarios** pertenecientes a personas con un diagnóstico dentro de la categoría general de TGD (ya que en 19 cuestionarios no aparecen datos diagnósticos y en 51 casos no se ha recibido un diagnóstico de TGD).

EDAD MEDIA DE LA MUESTRA. N = 576 cuestionarios,

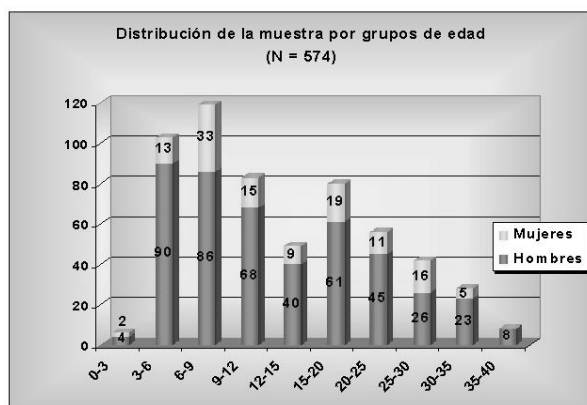
Edad media actual de toda la muestra : **165,17 meses** (13 años y 9 meses aprox.)

DISTRIBUCIÓN DE LA MUESTRA POR SEXOS: Ratio hombre/mujer 3,7:1



DISTRIBUCIÓN DE LA MUESTRA POR SEXO Y GRUPOS DE EDAD

En el siguiente gráfico se representa la muestra por grupos de edad (en años), correspondiendo el color azul al número de hombres en cada grupo de edad y el amarillo al número de mujeres. De la muestra general se excluyen dos casos de los que desconocemos el sexo.



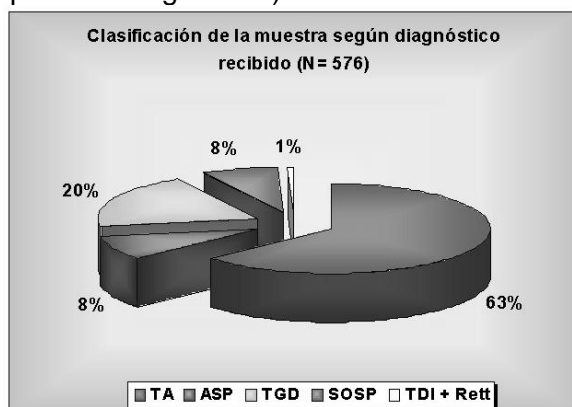
³ Datos en blanco o vacíos.

CLASIFICACIÓN DE LA MUESTRA SEGÚN EL DIAGNÓSTICO RECIBIDO

Selección del diagnóstico más específico

Al hablar de “*diagnóstico más específico*” nos estamos refiriendo a una clasificación construida a posteriori una vez analizado el proceso diagnóstico de cada persona. A menudo se da el caso de que una misma persona recibe varios diagnósticos relacionados con los TGDs a lo largo del tiempo (bien sea para afinar o concretar el mismo una vez comprobada la evolución de la persona o como diagnósticos de confirmación). Si se quiere extraer conclusiones generales sobre los distintos sub-grupos diagnósticos, cada persona debe pertenecer a una sola categoría diagnóstica, por lo que los criterios seguidos para establecer el “diagnóstico más específico” han sido los siguientes:

1. Se considera que los diagnósticos de “Trastorno autista”, “Síndrome de Rett” y “TGD no especificado” son más específicos que diagnósticos del tipo a “TGD”, “TEA” o “probable autismo”.
2. En aquellos casos en que la persona ha recibido diagnósticos previos de trastorno autista, pero los últimos recibidos hacían referencia al Síndrome de Asperger, se han clasificado en esta última categoría.
3. En aquellos casos en que la persona ha recibido algún diagnóstico posterior de confirmación del diagnóstico inicial, se ha seleccionado como diagnóstico más específico el que se recibió en primer lugar.
4. En los casos en que un diagnóstico del tipo a “probable autismo” o “sospecha de autismo” es el único diagnóstico que hace referencia directa a los TGD, se ha seleccionado este diagnóstico como más específico (sin tener en cuenta si la persona ha terminado o no su proceso diagnóstico)⁴



Explicación de las abreviaturas

TA	Trastorno Autista
ASP	Síndrome de Asperger
TGD	TGD- TEA (en general)
TDI + Rett	Trastorno Desintegrativo Infantil o Trastorno de Rett ¹
SOSP	Sospecha de autismo.

EDAD MEDIA DE SOSPECHA, DE PRIMERA CONSULTA Y DE DIAGNÓSTICO

Tiempo (meses)	N = 454	N = 464	N=505	N=556
Edad de sospecha	21,73	21,91	21,92	21,83
Edad de primera consulta	25,81	25,97	25,93	25,83
Edad de diagnóstico más específico	51,64	52,23	54,61	55,94
Demora familiar (DF)	4,08	4,06	4,01	4,00
Demora médica/Sist. sanitario (DS)	25,83	26,26	28,68	30,11

Comparando los cuatro grupos, no se aprecia diferencia significativa con respecto a la *edad de sospecha* y la *edad de primera consulta* (y por lo tanto, tampoco en la demora diagnóstica achacable a la familia, que es de 4 meses). Sin embargo, sí hay una diferencia significativa con respecto a la edad en la que se da el diagnóstico más específico (y por lo tanto, en la *demora médica o debida al sistema sanitario*) entre la primera muestra y las dos últimas.

Aunque asumimos que al tratar las muestras más amplias (incluir cada vez un mayor número de fechas redondeadas) hace que los datos sean cada vez menos fiables, y que por lo tanto no podamos apoyar estadísticamente ninguna conclusión, tenemos que tener en cuenta que:

⁴ En este sentido, intentamos comprobar si los diagnósticos más inespecíficos (“sospecha de o posible autismo”) correspondían a personas más jóvenes – lo cual podría indicar que aún se encontraban inmersos en el proceso diagnóstico-. Pero esta relación no fue significativa, por lo que no puede afirmarse que sea así.

- 1) Las fechas referidas a diagnósticos más lejanos en el tiempo son las que tienen más posibilidades de olvidarse, lo que podría alterar las conclusiones generales, al existir un sesgo a favor de los diagnósticos más recientes.

Para comprobar si existe o no un sesgo de este tipo, hemos comparado la edad media actual⁵ de las personas con una fecha completa (día, mes y año) en el momento del diagnóstico con la edad media de las personas con fecha incompleta (que sólo tienen el año de diagnóstico)⁶, y éste es el resultado:

	Edad media de la muestra general	Edad media de la muestra con fecha completa (N = 474)	Edad media de la muestra con año de diagnóstico (N = 104)
En meses	165,31	153,78	215,36
En años y meses	13 años 9 meses	12 años 10 meses	18 años 11 meses

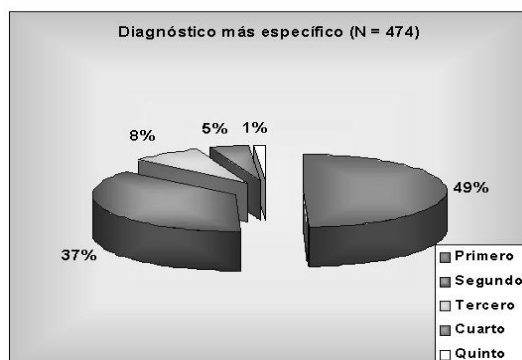
La diferencia de las medias de edad es significativa, por lo que podríamos concluir que, efectivamente, muchos de los diagnósticos con fecha incompleta pertenecen a personas de mayor edad, por lo que prescindir de estos datos podría implicar un sesgo a favor del grupo de personas más jóvenes.

No obstante, como **descripción general de la muestra** (y teniendo en cuenta que la gran mayoría de las personas están en los grupos de edad de 3 a 9 años) podemos aceptar las conclusiones extraídas del análisis de la muestra estadísticamente aceptable (N = 464).

Edad en meses																	
20	22	24	26	28	30	32	34	36	38	40	42	44	46	48	50	52	54
		4,06	26,26														
21,9 m	25,97 m																52,23 m

En naranja se representa de “demora de la familia” y en rojo la “demora médica”. Como media, las familias sospechan de la existencia de un problema cuando el niño/a tiene 1 año y 10 meses. La primera consulta tiene lugar 4 meses más tarde, y a partir de ese momento las familias consultan a profesionales y especialistas hasta recibir el diagnóstico de TGD más específico a los 4 años y 4 meses como media, lo cual supone una **búsqueda activa de diagnóstico por parte de las familias de 2 años y 2 meses**.

¿Cuántos diagnósticos reciben las familias hasta llegar al más específico? En la muestra considerada, algo menos de la mitad de las personas recibieron el diagnóstico de TEA más específico como primer diagnóstico, y el 94% de los casos están ya diagnosticados en el tercer diagnóstico.



⁵ Consideramos “edad actual” la de la persona a fecha de 31 de marzo de 2003.

⁶ En aquellos casos en los que ni siquiera disponemos de año o edad en años de la persona en el momento del diagnóstico (8 casos), estos datos han tenido que excluirse de la muestra.

EVOLUCIÓN DE LA DEMORA DIAGNÓSTICA

¿Está mejorando la demora diagnóstica en nuestro país? ¿Tardan ahora las familias menos tiempo en obtener un diagnóstico de TGD que hace 10 años? ¿Sospechan actualmente las familias que existe una alteración del desarrollo antes que hace algunos años?

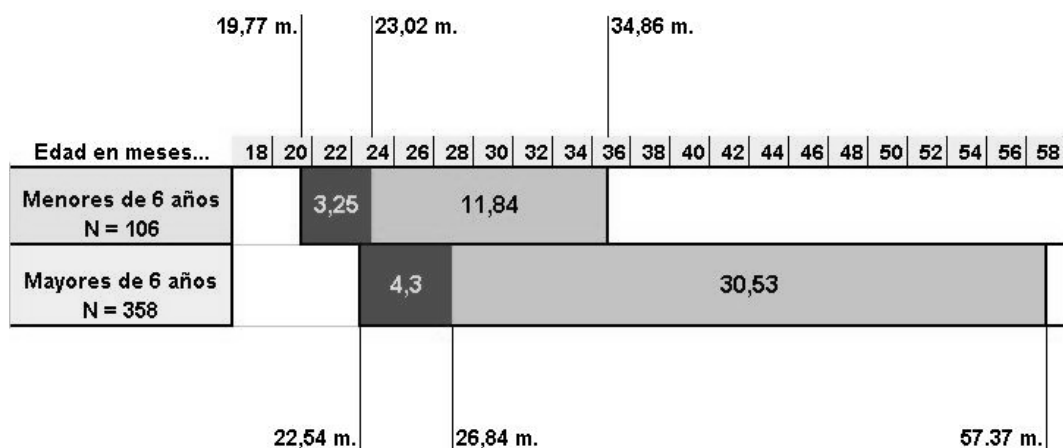
Para poder responder a estas preguntas, hemos tenido en cuenta que:

1. Según se desprende del análisis de todas las publicaciones relacionadas con el autismo en España, el mayor auge de la literatura científica sobre este tema en nuestro país se produjo a partir de 1993 aproximadamente.
2. Teniendo en cuenta que la edad media en la que se obtiene el diagnóstico de TEA es de algo más de 4 años, fijamos un año “clave” para hacer comparaciones entre dos grupos de edad, que sería **1997**.
3. Para poder realizar comparaciones, debemos separar aquellas personas de edad actual (a 31 de marzo de 2003) superior e inferior a 6 años de edad (de 1997 a marzo de 2003).

Al estratificar la muestra la muestra general en estos dos grupos (mayores y menores de 6 años de edad), podemos analizar las diferencias con más detalle, e incluso incluir en la comparación sólo aquellos casos con fechas diagnósticas completas, lo que podría confirmar las diferencias ya intuidas anteriormente.

Partiendo de la muestra de 464 personas con fecha de diagnóstico completa aceptada para el análisis estadístico (incluyendo el 10% de las fechas incompletas por redondeo), tenemos que:

- Población menor de 6 años 106 personas
- Población mayor de 6 años 358 personas



A pesar de que la edad de sospecha sea anterior en la población menor de 6 años, y la “demora familiar” sea menor en un mes si la comparamos con el grupo de mayores de 6 años, esta diferencia no es estadísticamente significativa. Sin embargo, la que sí es significativa es la diferencia (**1 año y 6 meses**) entre los dos grupos con respecto a la edad en que se recibe el diagnóstico más específico (y, por lo tanto, en la “demora médica”).

Limitaciones:

- 1) Hay que tener en cuenta el sesgo del *asociacionismo* que parte del hecho asumido de que tratamos con datos procedentes de una población “cautiva” (familias asociadas). Es lógico pensar que las familias de personas menores de 6 años asociadas ya poseen un diagnóstico de TGD, lo cual no excluye la posibilidad de que otras muchas familias de personas de esa misma franja de edad se encuentre actualmente consultando a especialistas y profesionales para saber qué le ocurre a su hijo/a.
- 2) También hay que asegurarse de que las medias no se ven alteradas por el tipo de diagnóstico específico recibido. Sabemos que los problemas de comunicación y socialización del Síndrome de Asperger son detectados más tardíamente (alrededor de los tres años), y que el diagnóstico de Síndrome de Asperger también se recibe más tarde. Esto significa que

la mayor parte de las personas de la muestra diagnosticada de Síndrome de Asperger pertenecería al grupo de mayores de 6 años, y podrían alterar las medias al alza.

La primera de las limitaciones debemos asumirla sin posibilidad alguna de corrección.

Sin embargo, con respecto a la segunda, podemos asegurarnos de que la diferencia de los datos no se debe a la inclusión de las personas con un diagnóstico de Síndrome de Asperger en la muestra general, ya que si repetimos el mismo análisis excluyendo a las personas con diagnóstico de Síndrome de Asperger, obtenemos el siguiente resultado:

Edad en meses...	20	22	24	26	28	30	32	34	36	38	40	42	44	46	48	50	52	54	56	58		
Menores de 6 años N = 103		3	11,85																			
Mayores de 6 años N = 325		3,62		26,83																		
	20,88 m.		24,5 m											51,33 m.								

Las diferencias siguen estando presentes, y son lo suficientemente representativas como para repetir las conclusiones (aunque en este caso el proceso diagnóstico se acorte un poco menos), aproximadamente **un año y tres meses**.

EDAD DE DIAGNÓSTICO SEGÚN EL TIPO DE DIAGNÓSTICO RECIBIDO

Aunque en un inicio distinguimos entre las siguientes categorías:

- 1) TGD- No especificado
- 2) TGD o TEA en general

Pudimos comprobar que ambos sub-grupos eran muy parecidos en cuanto a la edad media de sospecha, de primera consulta y de diagnóstico, y partiendo de los criterios diagnósticos del TGD-no especificado del CIE-10, según los cuales estaríamos ante *“una categoría residual que se usará para aquellos trastornos que se ajustan a la descripción general de trastornos generalizados del desarrollo pero que no cumplen los criterios de ninguno de los apartados F84 a causa de información insuficiente o datos contradictorios”*, y del hecho de que un diagnóstico de TEA o TGD (sin especificar el subgrupo al que pertenece) podría asimilarse a un TGD no especificado, hemos preferido dejar una sola categoría que incluya ambos supuestos diagnósticos.

Ofrecemos a continuación un gráfico en el que se representan los momentos de sospecha, primera consulta y diagnóstico para los principales subgrupos diagnósticos, partiendo de la muestra estadísticamente representativa (N = 464).

TIPO DE DIAGNÓSTICO	Edad de la persona en meses																							
	20	25	30	35	40	45	50	55	60	65	70	75	80	85	90	95	100	105	110	115	120			
Trastorno Autista N = 293			25,5 meses																					
TGD-(NE) N = 99			15,6 m																					
Síndrome de Asperger N = 36					11 m											62,4 m								
Sospecha de autismo N = 32			26,9 m																					
Demora diagnóstica a causa de la familia																								
Demora diagnóstica médica																								

Como se esperaba, las mayores diferencias las encontramos entre el grupo de personas diagnosticadas de Síndrome de Asperger y el resto de categorías.

Además, como se ha comentado anteriormente, las personas que reciben como diagnóstico más específico “sospecha de autismo” o “probable autismo” no son más jóvenes que el resto de la muestra (atendiendo a su edad actual), lo que hace que desechemos la idea de que se trate de personas que han recibido un diagnóstico “provisional” que debe afinarse o

concretarse posteriormente⁷. No obstante, sí parece haber diferencia entre el proceso diagnóstico de las personas que reciben un diagnóstico de TGD general o TGD-Ne y el resto de la muestra, ya que la demora médica de este subgrupo se acorta considerablemente (en casi 10 meses con respecto al subgrupo de "Trastorno autista"). Si comprobamos la edad media de este subgrupo, vemos que es significativamente inferior a la edad media del conjunto de la muestra (es de 103,6 años, es decir, 8 años y 7 meses). Esto parece indicar que en los últimos años se ha utilizado más esta clasificación diagnóstica⁸, aunque no podemos saber si estas familias actualmente siguen buscando o no un diagnóstico más específico.

Aunque hemos partido de la muestra estadísticamente representativa, no hemos incluido a las personas con diagnósticos de Trastorno Desintegrativo Infantil ni Trastorno de Rett, al tratarse de un subgrupo muy poco numeroso (4 casos) y no representativo de esta clasificación diagnóstica.

Igualmente, podríamos intentar distinguir en los subgrupos diagnósticos entre mayores y menores de 6 años, pero en este caso, muchas veces nos quedamos sin una muestra lo suficientemente representativa (se necesita un mínimo de 30 casos en cada grupo), por lo que las conclusiones podrían no ser válidas.

El único subgrupo que puede analizarse aisladamente es el de **Trastorno Autista (N = 293)** y en este caso vuelve a confirmarse la diferencia en la edad de diagnóstico.

Los menores de 6 años diagnosticados de **Trastorno Autista** recibieron el diagnóstico, como media, a los **35,2 meses (2 años y 11 meses)**, mientras que las personas mayores de 6 años recibieron este mismo diagnóstico a los **52,48 meses** como media (**a los 4 años y 4 meses**). Vuelve a aparecer una diferencia de **año y medio** con respecto a la edad del diagnóstico más específico, sin que los momentos de sospecha y de primera consulta cambien sustancialmente.

Con respecto al **Síndrome de Asperger**, es cierto que no podemos llegar a saber si ha evolucionado mucho el momento de detección y de diagnóstico en el tiempo, ya que la gran mayoría de los cuestionarios recibidos pertenecen a personas mayores de 6 años, lo que imposibilita la comparación estadística en el mismo intervalo de tiempo.

EDAD MEDIA DE DIAGNÓSTICO SEGÚN EL TIPO DE SERVICIO UTILIZADO.

¿Influye el tipo de servicio al que consulta la familia en primera consulta en el tiempo que transcurre hasta que se obtiene un diagnóstico de TGD?

Una de las preguntas contenidas en el cuestionario distribuido a las familias pedía el dato del tipo de asistencia sanitaria que se utilizó en el proceso diagnóstico (pública, privada o ambas), así como el tipo de servicio sanitario al que se acudió en primera consulta (atención primaria o especializada).

Esta pregunta resulta de especial importancia habida cuenta de las sugerencias ofrecidas por los propios padres para mejorar el proceso diagnóstico, ya que el 32,4% de las familias opinaba que el proceso diagnóstico podría acortarse considerablemente mejorando la formación de los profesionales, y muy especialmente de los pediatras, que son los profesionales que tratan a los niños y los ven periódicamente en los controles del niño sano.

Cuando en la familia surge la sospecha de que hay alguna alteración en el desarrollo de su hijo o hija, normalmente se recurre a la atención primaria (pediatras en la inmensa mayoría). Así, el **64%** de los padres consultados dicen haber consultado a los pediatras como primera opción frente al **36%** (191 familias) que dicen haber acudido directamente a un especialista.

Cuando una familia se dirige al pediatra, pueden darse varios casos:

- 1) Que el o la pediatra compruebe las causas de la preocupación de los padres y derive al niño o niña a algún servicio especializado.
- 2) Que recomiende una espera prudente de observación activa por parte de los padres y la vuelta a la consulta si persiste la preocupación.
- 3) Que considere que el desarrollo infantil es lo suficientemente variable como para que esos comportamientos o actitudes puedan desaparecer con el tiempo.
- 4) Que, finalmente, y ante la insistencia de los padres, derive al niño/a a un especialista.

⁷ O bien que las familias han preferido no seguir buscando un diagnóstico más concreto.

⁸ Hay que tener en cuenta que previamente hemos acordado unir a todas las personas con diagnósticos generales (como "TEA"/"TGD") y las personas con diagnóstico de TGD-no especificado en un único subgrupo.

- 5) Que crea que las preocupaciones de los padres (especialmente de las madres) son infundadas, y que el niño o la niña sigue pautas normales de desarrollo.

Para codificar y poder tratar y comparar estos casos, los hemos considerado como:

- 1) Derivación inmediata (o antes de un mes).
- 2) Derivación en (o antes de) tres meses.
- 3) Derivación antes de los 6 meses.
- 4) Derivación después de los 6 meses.
- 5) No deriva nunca.

De las 365 familias que dicen haber acudido a la atención primaria, hay 22 que no especifican cuándo les derivó el o la pediatra (o si lo hizo) a otro servicio especializado, por lo que partimos de una muestra inicial de **343 familias. N = 343**



- El 30% de los pediatras deriva inmediatamente.
- El 5% deriva antes de los 3 meses.
- El 18% deriva antes de los 6 meses.
- El 21% deriva después de los 6 meses.
- El 16% no deriva nunca.

Esto significa que, en términos generales, el 63% de los pediatras derivan a servicios especializados antes de los 6 meses, pero que un 21% lo hace después de los 6 meses, y un 16% no llega a derivar nunca, dejando a la familia con la opción de buscar un especialista por otros medios.

¿Derivan antes los pediatras actuales ante la sospecha de un TGD que hace 6 años?

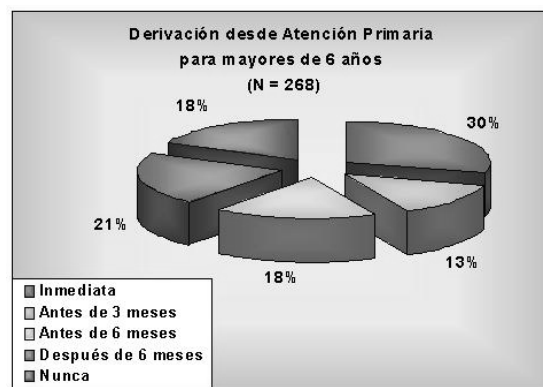
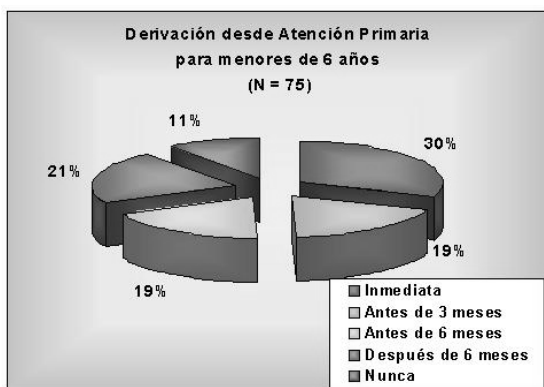
Distribución de la muestra

Menores de 6 años 75 personas

Mayores de 6 años 268 personas

El 69% de las familias de menores de 6 años acudieron a la atención primaria en primera consulta frente al 63% de las familias de mayores de 6 años.

DERIVACIÓN DESDE ATENCIÓN PRIMARIA PARA MAYORES Y MENORES DE 6 AÑOS



Aunque no se aprecian grandes diferencias; en el grupo de menores de 6 años el 68% de los pediatras derivan antes de los 6 meses, mientras que para los mayores de 6 años, este porcentaje se reduce al 61%. Merece la pena destacar también los 7 puntos porcentuales de diferencia entre los pediatras que nunca llegan a derivar en ambos grupos (del 11 al 18%).

Sin embargo, las derivaciones inmediatas no han aumentado, representando el mismo porcentaje en ambos subgrupos.

Existen diferencias significativas entre el porcentaje de pediatras que deriva antes de los 3 meses y que, a pesar de que el porcentaje de pediatras que deriva después de los 6 meses es el mismo en ambos grupos; en el grupo de mayores de 6 años los pediatras que derivan después de los 6 meses lo hacen en una media de **18,8 meses**; mientras que los pediatras que derivan después de los 6 meses en el grupo de menores de 6 años lo hace a una media de **12,3 meses**.

Esto podría indicar una *tendencia* a mejorar el tiempo transcurrido entre la consulta y la derivación desde la atención primaria en lo que respecta a la detección de los TGD (sumando el porcentaje de pediatras que derivan antes de los 6 meses, y la media de derivación después de los 6 meses); sin embargo, esta tendencia es demasiado tímida como para asegurar que se está produciendo, y, obviamente, no explicaría la gran diferencia en la edad media de diagnóstico de ambos grupos de edad (que recordemos era de **1 año y 3 meses**).

Así pues, el hecho de que en el grupo de menores de 6 años el diagnóstico se produzca significativamente antes, debe deberse principalmente a un diagnóstico más temprano por parte de los servicios especializados, y no tanto a una detección más temprana del trastorno en los servicios de atención primaria.

DEMORA DIAGNÓSTICA EN ATENCIÓN PRIMARIA

Presentamos a continuación los datos extraídos del análisis del proceso diagnóstico de todas aquellas personas que recurrieron a la atención primaria en primera consulta (N = 343). Se abordada el tema de en qué momento se recibe el diagnóstico cuando se acude a atención primaria o a servicios especializados, y cómo ha evolucionado el proceso diagnóstico en este sentido en los últimos años.

	Edad en meses																	
	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66	
Atención Primaria N = 343		3	31,7															
	19,04 m		22,01 m											53,74 m				

Este es el proceso diagnóstico para la muestra general con fechas completas que acude a Atención Primaria en primera consulta.

Comparando con la muestra general, vemos que la demora familiar se acorta ligeramente (de 4,06 a 2,97 meses), y estos se podría deberse a una sospecha más temprana por parte de las familias que acuden a atención primaria. Aunque no se ha analizado si estos niños están mas gravemente afectados que la muestra general.

Sin embargo, hay una diferencia de 5 meses y medio en lo que respecta a la demora médica. Es decir, comparando con la muestra general, las familias que acuden a Atención Primaria en primera consulta reciben el diagnóstico **5 meses y medio después**, aunque la edad de la persona al recibir este diagnóstico no difiere en ambos casos (alrededor de 53 meses, 4 año y 5 meses).

En todo caso, las comparaciones de las familias que acuden a atención primaria con la muestra general no es sino una comparación indirecta con las familias que acude a servicios especializados en primera consulta, por lo que a partir de ahora nos limitaremos a comparar estos dos grupos.

Hemos repetido el análisis para mayores y menores de 6 años, obteniendo los siguientes resultados:

ATENCIÓN PRIMARIA	Edad en meses																		
	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66		
Menores de 6 años N = 75		2,8	12,5																
Mayores de 6 años N = 268		3	37																
	19,04 meses		22,06 meses											34,32 meses					59,2 meses
			21,83 meses																

Se comprueba la tendencia ya manifestada por la muestra general confirmándose para el subgrupo que acude a atención primaria que el proceso diagnóstico se ha acortado como media en unos 25 meses **¡más de dos años!** para los menores de 6 años cuyas familias acuden a los servicios de atención primaria en primera consulta.

Podemos comprobar este dato si repetimos el análisis para los mayores y menores de 6 años cuyas familias acuden directamente a un especialista⁹.

DEMORA DIAGNÓSTICA PARA FAMILIAS QUE ACUDEN DIRECTAMENTE AL ESPECIALISTA

¿Ha mejorado también la demora diagnóstica de los servicios especializados en los últimos años?

Comparando los datos de las familias que acuden a atención primaria y a especialistas tenemos:

	Edad en meses																	
	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66	
Atención Primaria N = 343		3	31,7															
Especialistas N = 191					6	27,7												

Del estos datos podemos extraer las siguientes conclusiones:

- Las familias que consultan a pediatras lo hacen **antes en el tiempo** que las familias que acuden a un especialista (lo cual está estrechamente relacionado con la edad a la que surgen las primeras sospechas de alteración del desarrollo). La demora familiar para las familias que acuden al pediatra es, como media, de 3 meses; mientras que en las familias que acude al especialista en primera consulta es de 6 meses.
- Esta demora familiar se acompaña además con un momento de sospecha más tardío por parte de la familia. Estas familias comienzan a ver un problema cuando sus hijos o hijas tienen, como media, dos años y tres meses (frente al año y medio habitual). Hay también que tener en cuenta que el paso por pediatría en los controles del niño sano son obligatorios, por lo que, si a la edad de dos años el pediatra no ha encontrado motivos de alarma, también es natural que las familias acudan directamente a un especialista (y así lo reflejan en los cuestionarios). *El hecho de que las familias afirmen que su primera consulta fue a un especialista no exime totalmente de responsabilidad a los servicios de atención primaria en todo el proceso diagnóstico.*
- Una vez se produce la primera consulta, las familias deben esperar algo menos para obtener un diagnóstico cuando acuden a un especialista que si esperan a ser derivados desde el pediatra (prácticamente 4 meses antes).
- El hecho de que el diagnóstico se reciba como media a la edad de 5 años cuando se va al especialista y a la edad de 4 años y medio cuando se va a Atención primaria no debe confundirnos en este sentido, ya que aunque el proceso diagnóstico en sí (demora familiar + demora médica) es de 34,4 meses desde Atención Primaria y de 33,7 meses desde servicios especializados (cifra muy parecida), si nos fijamos únicamente en la demora médica, vemos que es inferior en el segundo grupo.
- En cuanto a la evolución del proceso diagnóstico, partimos de una muestra inicial de **191 familias**, de los cuales 33 personas son menores de 6 años y 158 son mayores de 6 años.

ESPECIALISTAS	Edad en meses																			
	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66			
Menores de 6 años N = 33			4	10,4																
Mayores de 6 años N = 158					6,3		31,3													
	21,24 m			25,33 m		28,33 m		35,72 m											65,96 m	

⁹ Hay que tener en cuenta que el grupo de menores de 6 años que acuden en primera consulta a un especialista es de 33 personas, es decir, muy cerca del límite de representatividad permitido, por lo que las conclusiones extraídas pueden no ser representativas.

- La demora familiar parece estar acortándose aunque esta tendencia no puede confirmarse estadísticamente.
- La demora médica parece haberse acortado considerablemente en los últimos 6 años (en 21 meses) para los servicios especializados¹⁰.

En vista de todos estos datos, puede **concluirse** que:

- 1) Cuando aparecen las primeras preocupaciones en la familia, suele consultarse al pediatra.
- 2) Cuando el niño o niña ha pasado por todas las revisiones del programa de control del niño sano, y el pediatra no ha observado ningún motivo de preocupación, las familias suelen acudir por iniciativa propia a servicios especializados¹¹. Esto, en cierto modo, implica también una responsabilidad indirecta por parte de los servicios de atención primaria, que no detectaron ningún problema.
- 3) La demora diagnóstica se ha acortado, como media, un año y tres meses.
- 4) Esta mejora se ha debido en mayor parte a un diagnóstico más temprano por parte de los servicios especializados que a una detección y derivación más temprana por parte de los pediatras.

ATENCIÓN SANITARIA PÚBLICA Y PRIVADA

DESPLAZAMIENTOS

En total, de las 646 familias, hay 371 que dicen haberse desplazado en busca de un diagnóstico ósea un 57,4% de la muestra total.

Una familia puede desplazarse varias veces sin conseguir un diagnóstico claro de TEA, por lo que a partir de ahora nos referiremos al desplazamiento asociado al diagnóstico más específico (si es de TEA), partiendo de los datos de las CCAAs con suficiente representación (Comunidad de Madrid, Cataluña, País Vasco, Extremadura, Murcia, Comunidad Valenciana, Galicia, Andalucía y Castilla y León).

Partimos de 539 familias, de las cuales hay 49 que no dicen en qué localidad recibieron ese diagnóstico (**N=490**). De las 490, hay 387 que reciben el diagnóstico más específico en su propia Comunidad Autónoma (el 79%). El resto (103, es decir, el 21%) reciben ese diagnóstico en otra CCAA.

Estos porcentajes varían mucho según las Comunidades Autónomas. A continuación presentamos un cuadro con el porcentaje de familias que reciben el diagnóstico más específico en su propia CCAA según CCAAs (sin tener en cuenta a las que no contestan):

Andalucía	80,0%
Castilla y León	55,3%
Cataluña	87,8%
Comunidad Valenciana	62,0%
Extremadura	53,3%
Galicia	77,1%
Madrid	93,5%
Murcia	90,0%
País Vasco	92,7%

MUDANZAS

En total, de la muestra de 646 cuestionarios, hay 76 familias (un 11,8%) que dice haber cambiado de domicilio una vez conocido (y/o a causa de) el diagnóstico. De estas familias, hay dos que se mudan dos veces, y una que se muda tres veces.

Hay 7 familias que se desplazan a España desde alguna localidad del extranjero, y 69 que lo hace dentro de España.

¹⁰ Como veremos más adelante, hablar de servicios especializados es, en muchas ocasiones, hablar de los servicios diagnósticos de las Asociaciones.

¹¹ Aclaramos que entendemos por servicios especializados una serie de profesionales que no siempre son libremente consultados por los padres, como puede ser el caso de los psicólogos o equipos pedagógicos de centros escolares.

De estas 69 familias, hay 43 que cambia de domicilio, pero dentro de su propia CCAA, y 26 que cambia de domicilio a otra CCAA (el 62,3% y el 37,7% de la muestra, respectivamente). De todas las familias que se mudan a otra CCAA, el 61,5% lo hace a Madrid.

CONCLUSIONES GENERALES.

1. La edad media de sospecha de los niños con TGD es de un año y diez meses.
2. La primera consulta tiene lugar 4 meses más tarde, y a partir de ese momento las familias consultan a profesionales y especialistas hasta recibir el diagnóstico de TGD más específico a los 4 años y 4 meses como media, lo cual supone una **búsqueda activa de diagnóstico por parte de las familias de 2 años y 2 meses.**
3. **La mayor parte de la demora diagnóstica de los TGD es atribuible al sistema sanitario, suponemos debido a la heterogeneidad del trastorno, la no existencia de una prueba diagnóstica médica específica y a la falta de manejo de las herramientas diagnósticas por los profesionales sanitarios.**
4. El proceso diagnóstico se ha acortado como media en un año y medio en los seis últimos años aunque parece debido no tanto a que se produzca una detección más temprana en los servicios de atención primaria si no a que se realiza un diagnóstico más rápido por parte de los servicios especializados.

ANEXO 1

TABLA DE EQUIVALENCIAS DIAGNÓSTICAS

REGLAS DE CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA		
APARICIÓN ORIGINAL	COD	
TGD, posible autismo	⇒	TGD en general
Retraso grave, generalizado, penetrante, etc. del desarrollo	⇒	TGD en general
Conducta/Comportamiento autista	⇒	TGD en general
TEA	⇒	TGD en general
TGD	⇒	TGD en general
Trastorno del Desarrollo tipo autista	⇒	Trastorno Autista
Autismo	⇒	Trastorno Autista
TGD tipo autista/ TGD (autismo)/ TGD o autismo	⇒	Trastorno Autista
TGD <i>compatible</i> con autismo	⇒	Trastorno Autista
Autismo de Kanner, autismo precoz, infantil/ TGD tipo autismo precoz, infantil	⇒	Trastorno Autista
RM, enfermedades y síndromes varios + rasgos autistas	⇒	TGD- No especificado
Retraso madurativo + rasgos autistas	⇒	TGD- No especificado
Autismo atípico/ disarmonía evolutiva	⇒	TGD- No especificado
Rasgos/Pautas de autismo (en un primer diagnóstico y no asociado a ningún otro trastorno)	⇒	Sospecha de Autismo
Trastorno de la comunicación, de la relación...(en un primer diagnóstico)*	⇒	Sospecha de Autismo
Retraso del desarrollo, probable/posible autismo	⇒	Sospecha de Autismo
Retraso madurativo, del desarrollo, inmadurez...	⇒	Posible Retraso Mental
Trastorno del Desarrollo (sin general, global u otro adj. similar)	⇒	Posible Retraso Mental
Retraso psicomotor	⇒	Posible Retraso Mental
Dificultad en o Retraso del lenguaje	⇒	Trastorno del lenguaje expresivo
Retraso madurativo (especialmente en área del lenguaje)	⇒	Trastorno del lenguaje expresivo
Disfasia, disfasia mixta semántico pragmática	⇒	Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo
Psicosis, psicosis infantil, regresión psicótica	⇒	Psicosis
Cualquier tipo de diagnóstico sin diagnóstico posterior de TGD	⇒	Otros
Trastorno No Especificado	⇒	Otros

* Comparar antes con los signos de primera sospecha de existencia de TGD.

CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA

0) Sin diagnóstico

1) TGD según el DSM-IV

- 1.1) Trastorno autista (autismo, autismo, infantil, autismo de Kanner, AAF.)
- 1.2) Síndrome de Asperger
- 1.3) Enfermedad de Rett
- 1.4) Trastorno Desintegrativo Infantil
- 1.5) TGD- no especificado/autismo atípico.
- 1.6) TGD/TEA en general
- 1.7) Sospecha de autismo
- 1.8) Sospecha de Asperger

2) TDAH y Comportamiento perturbador

- 2.1) TDAH combinado
- 2.2) TDAH con predominio del déficit de atención
- 2.3) TDAH con predominio hiperactivo-impulsivo
- 2.4) Trastorno de comportamiento perturbador no especificado.

3) Trastorno Específico del Lenguaje

- 3.1) Dislalia
- 3.2) Trastorno del lenguaje expresivo
- 3.3) Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo (disfasia)
- 3.4) Tartamudeo/disfemia
- 3.5) Déficit semántico-pragmático.
- 3.6) Agnosia (verbal)
- 3.7) Trastorno del lenguaje no especificado

4) Trastorno del aprendizaje

- 4.1) Dislexia
- 4.2) Otros trastornos del aprendizaje.

5) Retraso mental

- 5.1) RM leve
- 5.2) RM moderado
- 5.3) RM grave
- 5.4) RM sin especificar
- 5.5) Probable Retraso Mental (retraso madurativo)

6) Trastorno del desarrollo de la coordinación (retraso motor)

7) Diagnóstico de corte psiquiátrico

- 7.1) Psicosis, esquizofrenia.
- 7.2) Depresión psicótica
- 7.3) Trastorno de la personalidad
- 7.4) Trastorno del vínculo
- 7.5) Trastorno obsesivo compulsivo
- 7.6) Trastorno bipolar
- 7.7) Otros diagnósticos de corte psiquiátrico.

8) Diagnósticos estructurales/orgánicos

- 8.1) Epilepsia en general (irritación cerebral, focos o descargas cerebrales, encefalopatía mioclónica)
 - 8.2) Síndrome de Landau- Kleffner
 - 8.3) Síndrome de West (+ hipsarritmia)
 - 8.4) Síndrome de Lennox Gastaut
 - 8.5) Disrritmia
- Carácter Funcional**
-
- 8.6) Encefalopatía
 - 8.7) Macrocefalia
 - 8.8) Microcefalia
 - 8.9) Hidrocefalia
- Carácter Orgánico**
- 8.10) Disparexia
 - 8.11) Parálisis cerebral
 - 8.12) Síndrome de Kron
 - 8.13) Problemas perinatales
 - 8.14) Lesión/daño cerebral
 - 8.15) Otros

9) Enfermedades metabólicas

- 9.1) Aciduria
- 9.2) Acidemia metilmalónica.
- 9.3) Leucodistrofia
- 9.4) Fenilcetonuria
- 9.5) Otras enfermedades metabólicas

10) Síndromes genéticos

- 10.1) Síndrome de Down
- 10.2) Síndrome de X- frágil
- 10.3) Esclerosis tuberosa
- 10.4) Síndrome de Williams
- 10.5) Síndrome de Angelman.
- 10.6) Otras cromosomopatías.

99) Otros

- 99.1) **Psicológico:** celos, caprichoso, ganas de llamar la atención, falta de atención familiar, etc...
- 99.2) **Afecciones leves:** cataratas, otitis...
- 99.3) **Trastornos sensoriales:** ceguera, sordera...
- 99.4) **Otros**