



# ACTUALIZACIÓN DEL CONOCIMIENTO Y LA EVIDENCIA EN LOS TEA

Joaquín Fuentes Biggi

Jefe de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia, Policlínica Gipuzkoa  
Consultor de Investigación de GAUTENA

FUNDAZIOA  
POLICLINICA  
GIPUZKOA  
FUNDACIÓN

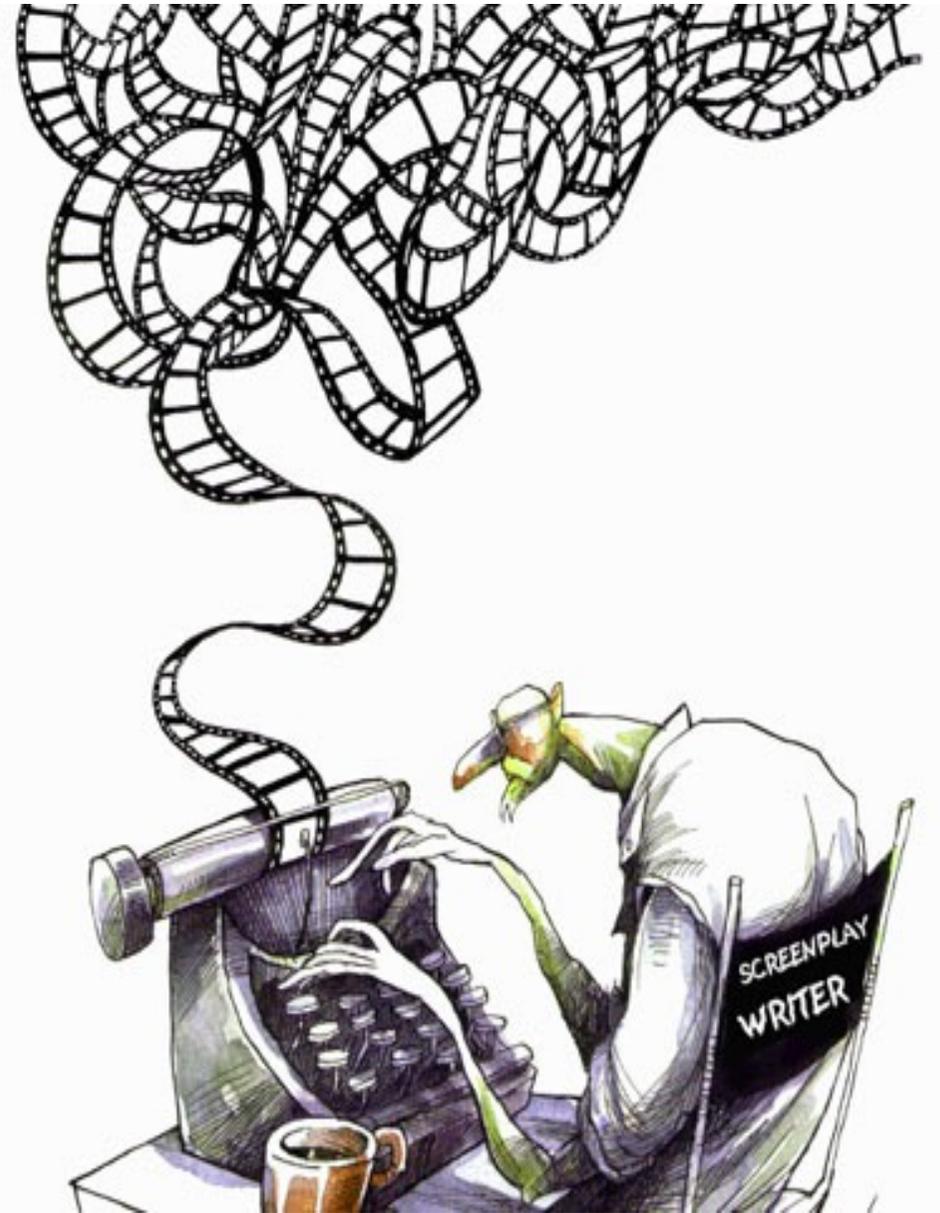


Madrid, 17 de noviembre de 2022



## GUIÓN:

### 1. Frecuencia





## The ASDEU autism prevalence study in northern Spain

Joaquín Fuentes<sup>1,9</sup>  · Ane Basurko<sup>2</sup>  · Irma Isasa<sup>1</sup>  · Isabel Galende<sup>3</sup>  · María Dolores Muguerza<sup>4</sup>  ·  
Patricia García-Primo<sup>5</sup>  · Jesús García<sup>6</sup>  · Clara J. Fernández-Álvarez<sup>7</sup>  · Ricardo Canal-Bedia<sup>7</sup>  ·  
Manuel Posada de la Paz<sup>8</sup> 

Received: 11 May 2019 / Accepted: 15 April 2020  
© Springer-Verlag GmbH Germany, part of Springer Nature 2020

### Abstract

The prevalence of autism spectrum disorders (ASD) was studied in children in the County of Gipuzkoa (Basque Country, Spain) as part of the European Union’s Autism Spectrum Disorder in Europe project (ASDEU–<https://asdeu.eu>). To identify cases in a total community sample of 7- to 9-year-old pupils ( $N=14,734$ ), a multistage approach was adopted: in the first stage, a teacher nomination (TN) form was completed by school teachers; and in the second stage, all families with a child nominated by their teachers were invited to complete the Social Communication Questionnaire (SCQ). A total of 108 (59%) schools participated fully, yielding a final sample of 9177 of 14,734 (61.9%) pupils. A total of 212 (2.3%) children were nominated via the TN form, and of these, 105 (49.5%) returned the completed SCQ. Twenty-five (23.8%) cases with SCQ scores  $\geq 15$  were invited to undergo a free clinical assessment, and 10 (40%) new cases of ASD were identified. The prevalence estimate included the 55 cases already being supported by the Gipuzkoa’s only ASD association, the Gipuzkoa Autism Society (*Asociación Guipuzcoana de Autismo/GAUTENA*), as well as the 10 new subjects identified by the ASDEU field diagnostic process. A sensitivity analysis was performed to estimate new potential ASD cases among the non-participant schools, leading to a final figure of 87 cases of ASD in this age-bracket at the date of the study. This global probabilistic estimate, including non-participating schools, would thus provide a population prevalence of 0.59% (95% CI 0.48–0.73), a result lower than those reported by some other studies. Attrition rates in cross-sectional studies are challenging and support the need for developing longitudinal ASD incidence surveillance study areas (ASD observatories)

# ASDEU – Estudio de campo en Gipuzkoa

Alumnado de 7 a 9 años

## Escuelas



## Profesorado Tutor



## Alumnado



### Total:

182

Desconocido

14.734

### Participación inicial:

125

788

10.512

### Participación completa:

**108 (59%)**

**661**

**9.117 (62%)**

# ASDEU – Estudio de campo en Gipuzkoa

Alumnado de 7 a 9 años

Prevalencia estimada de TEA: **0,59%** (IC95% 0,48-0,70)

Territorio de Gipuzkoa



Organización  
Mundial de la Salud

**0,6%**



GAUTENA

En los últimos **cuatro** años hacemos un **nuevo diagnóstico**  
**cada 2 días laborales**

Son de todas las edades, pero la mayoría están en la infancia



**¿0.6% CON CRITERIOS COMPLETOS + 0.6% CON CRITERIOS PARCIALES?**

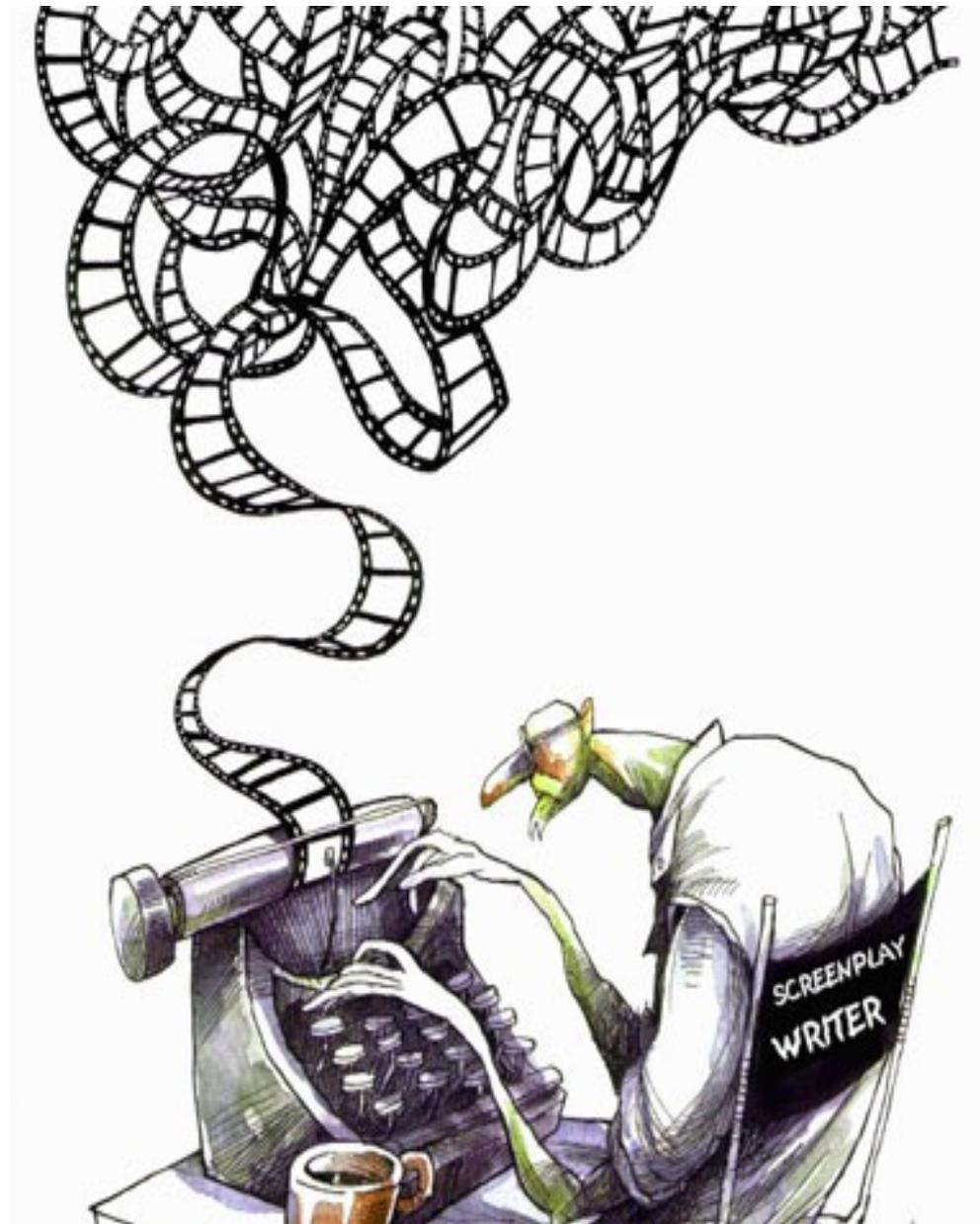
**¿Investigación?**

**vs.**

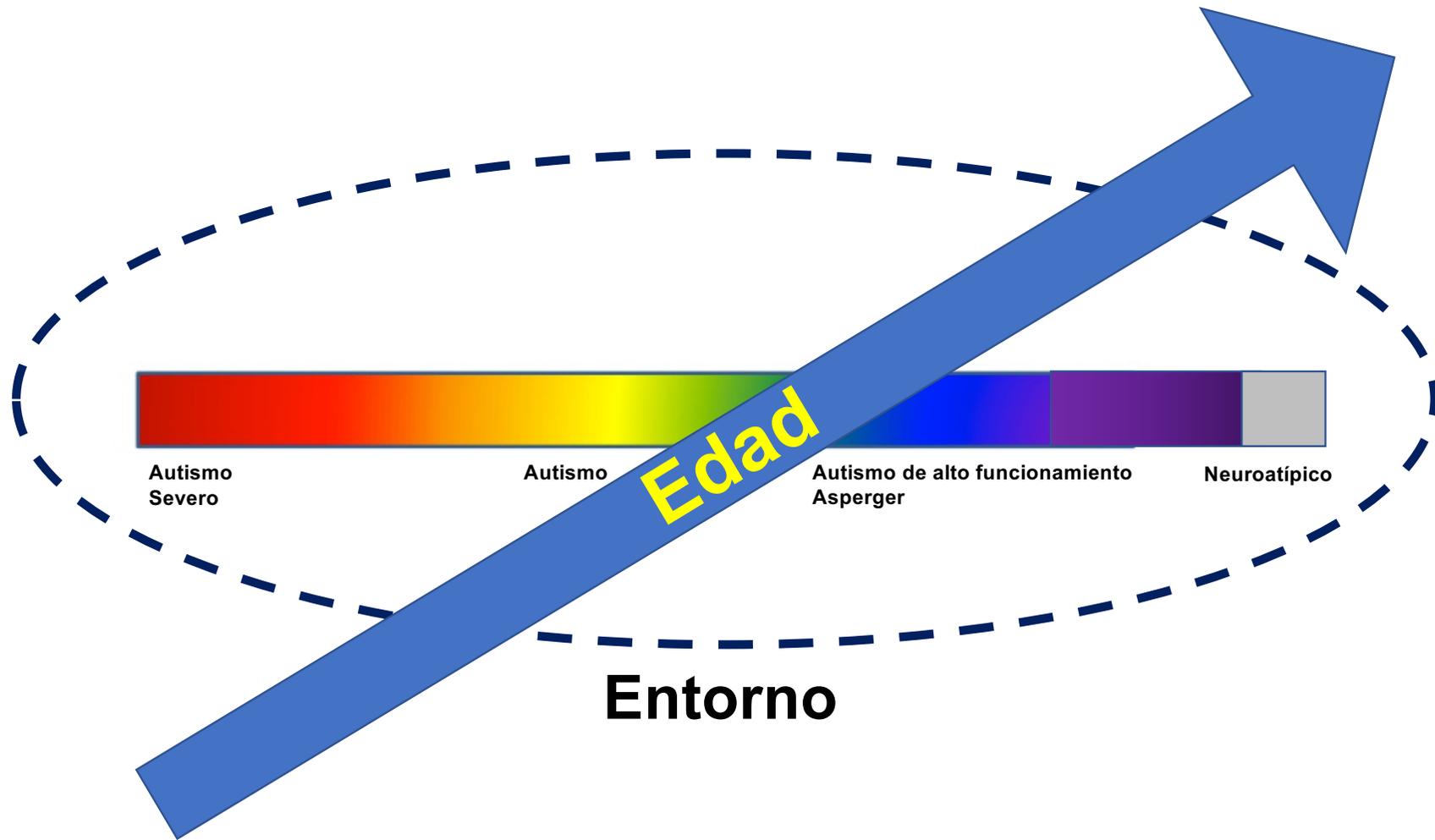
**¿Servicios?**

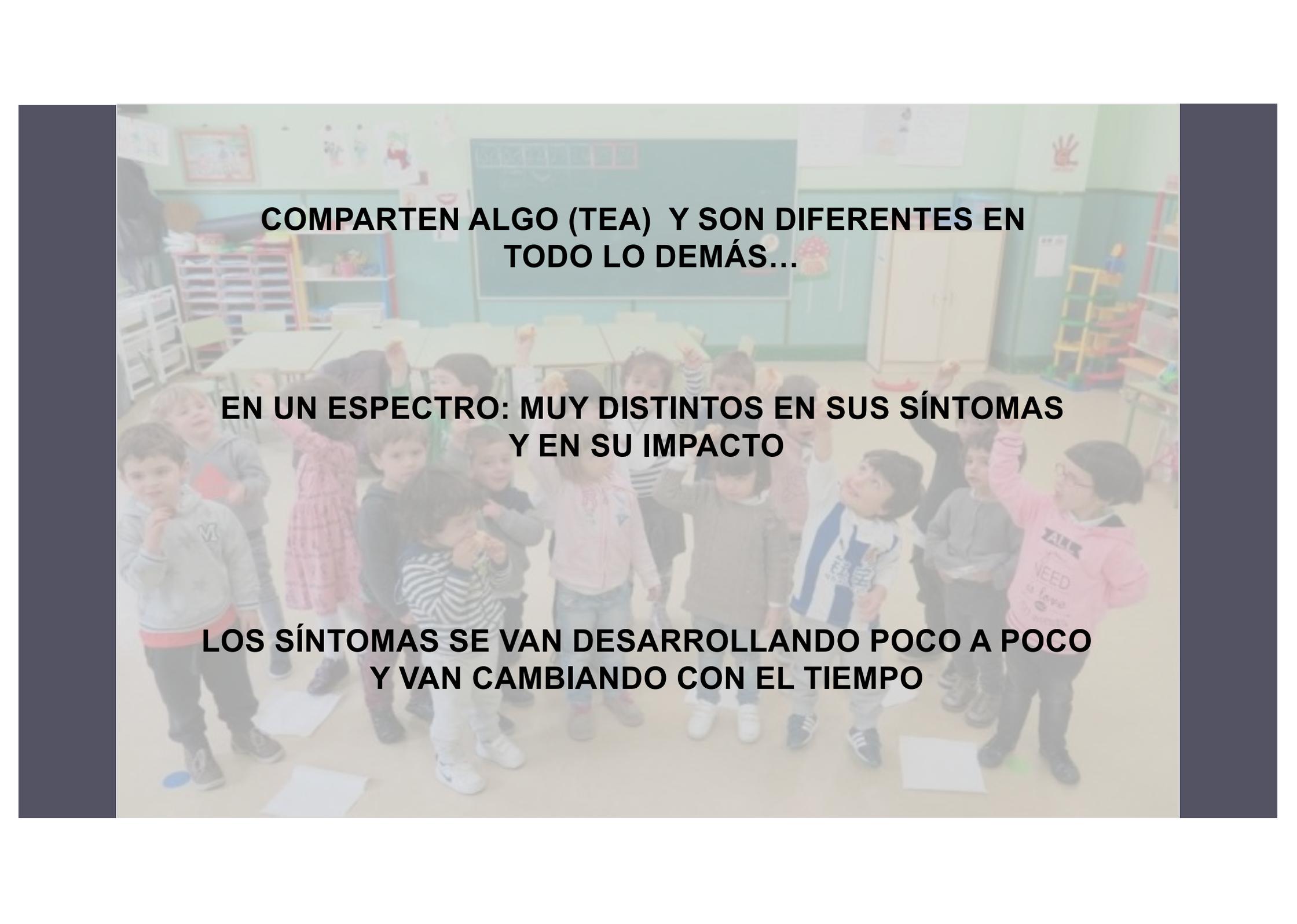
## GUIÓN:

1. Frecuencia
2. Diagnóstico



# TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO



A group of children in a classroom setting, some with their hands raised, illustrating the concept of Autism Spectrum Disorder. The children are of various ages and are standing in a circle. The background shows a typical classroom with tables, chairs, and educational posters on the wall.

**COMPARTEN ALGO (TEA) Y SON DIFERENTES EN  
TODO LO DEMÁS...**

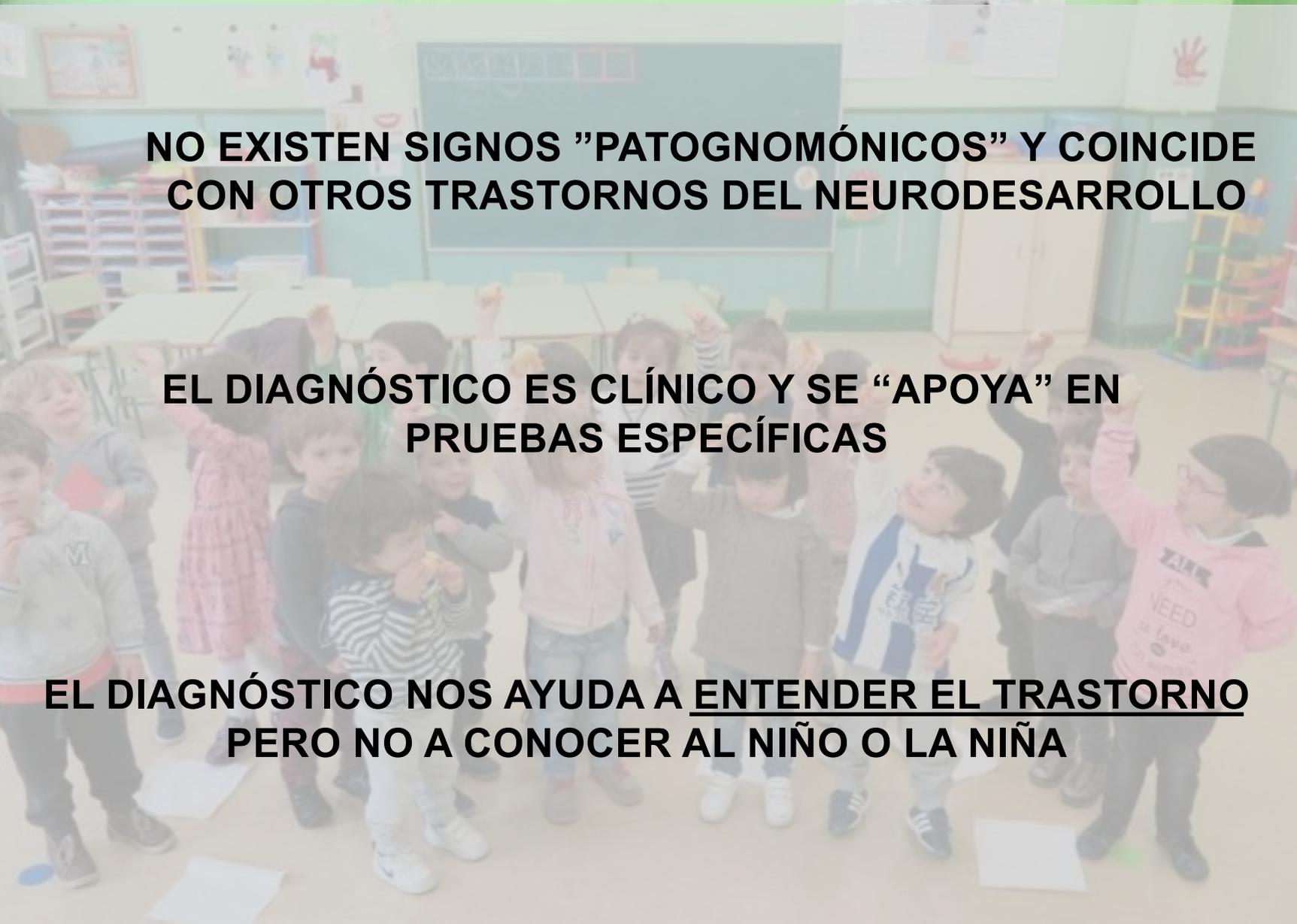
**EN UN ESPECTRO: MUY DISTINTOS EN SUS SÍNTOMAS  
Y EN SU IMPACTO**

**LOS SÍNTOMAS SE VAN DESARROLLANDO POCO A POCO  
Y VAN CAMBIANDO CON EL TIEMPO**

*Aunque no hay dos casos iguales, los síntomas clásicos que se aprecian desde los primeros 12 - 24 meses de vida son un **decreciente interés por las personas del entorno, escaso disfrute en fijar recíprocamente la mirada, limitada respuesta a su nombre, escaso desarrollo de la comunicación, y reacciones sensoriales y emocionales difíciles de explicar.***

*Nunca se trata de una ausencia total y permanente, sino de una **progresiva pobreza de estas habilidades** que antes se iban desarrollando. De hecho, siguen apareciendo puntualmente, pero en menor cantidad de lo esperable.*

*En otros casos, las dificultades se detectan cuando son más mayores, a partir de los tres - cuatro años, por su **limitación en el desarrollo de la auténtica conversación con los demás, las rutinas, el pobre juego de fantasía y la menor capacidad para compartir experiencias y emociones.***



**NO EXISTEN SIGNOS "PATOGNOMÓNICOS" Y COINCIDE  
CON OTROS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO**

**EL DIAGNÓSTICO ES CLÍNICO Y SE "APOYA" EN  
PRUEBAS ESPECÍFICAS**

**EL DIAGNÓSTICO NOS AYUDA A ENTENDER EL TRASTORNO  
PERO NO A CONOCER AL NIÑO O LA NIÑA**



**PERSONALIZACIÓN – VALORACIÓN INDIVIDUAL  
DE LA PERSONA Y DE SU ENTORNO**

## Avances en su trayectoria

En niños con carencias semejantes a los 24 meses hay cambios sustanciales positivos en momentos diferentes:

Unos de 2 a 3 años; otros de 3 a 5; otros después de 17 años

14% pierden criterio en una de las tres áreas, en la vida adulta



- ¿Envejecimiento?

## Avances en su trayectoria

Se puede decir que todos avanzan... pero no por igual

Cuanto más capacidades hay; antes se inicia el apoyo,  
y más amistoso es el entorno: MUCHO MEJOR

Pero, la mayoría de los identificados en la primera infancia necesitan un apoyo variable a lo largo de su vida

¡Mantener síntomas no debería significar peor calidad de vida!

# ¿Qué se sabe de su esperanza de vida?

*Estudio masivo en Suecia:*

27.122 personas con TEA vs. 2.672.180 personas del registro general  
Edad de mortalidad tras igualarlos en edad, sexo y área de residencia

**Esperanza de vida media de la población general: 70 años**

**Esperanza de vida media de la población con TEA: 53 años**

**Subgrupo de apoyo intensivo: 39 años**

**Subgrupo de apoyo no-intensivo: 54 años**

Causas: **NO SON EL AUTISMO** sino  
Epilepsia, Suicidio, Problemas de Corazón y Cáncer

**DEFICIENTE ATENCIÓN SANITARIA**

<https://doi.org/10.1192/bjp.bp.114.160192>

Save

Email

[Review](#) > [Pediatr Res.](#) 2022 Apr;91(5):1028-1035. doi: 10.1038/s41390-021-01465-y.

Epub 2021 Mar 25.

## Tackling healthcare access barriers for individuals with autism from diagnosis to adulthood

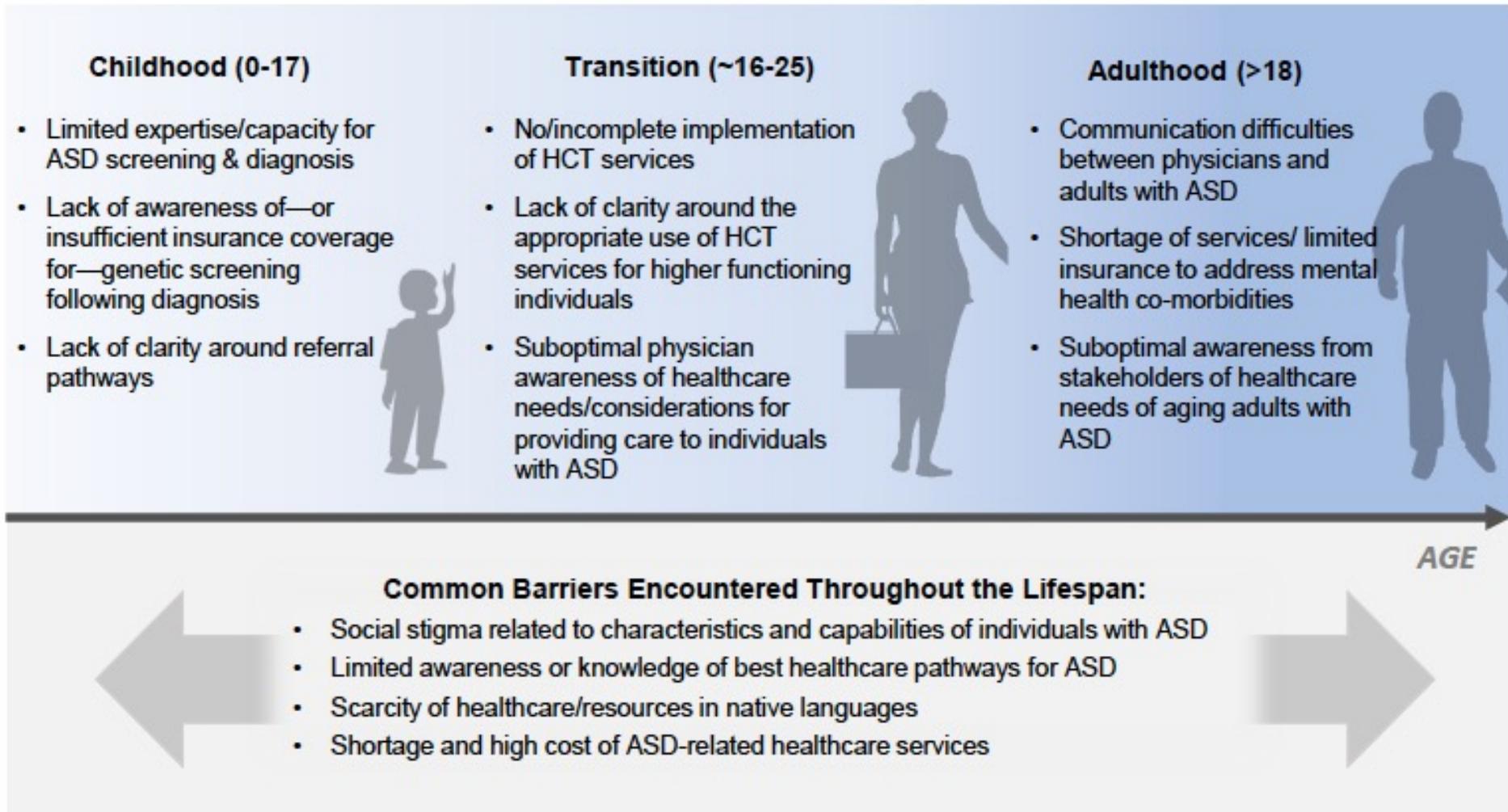
Natasha Malik-Soni <sup>1</sup>, Andrew Shaker <sup>1</sup>, Helen Luck <sup>1</sup>, Anne E Mullin <sup>1</sup>, Ryan E Wiley <sup>1 2</sup>,  
M E Suzanne Lewis <sup>3 4</sup>, Joaquin Fuentes <sup>5</sup>, Thomas W Frazier <sup>6</sup>

Affiliations + expand

PMID: 33767375 PMCID: [PMC7993081](#) DOI: [10.1038/s41390-021-01465-y](#)

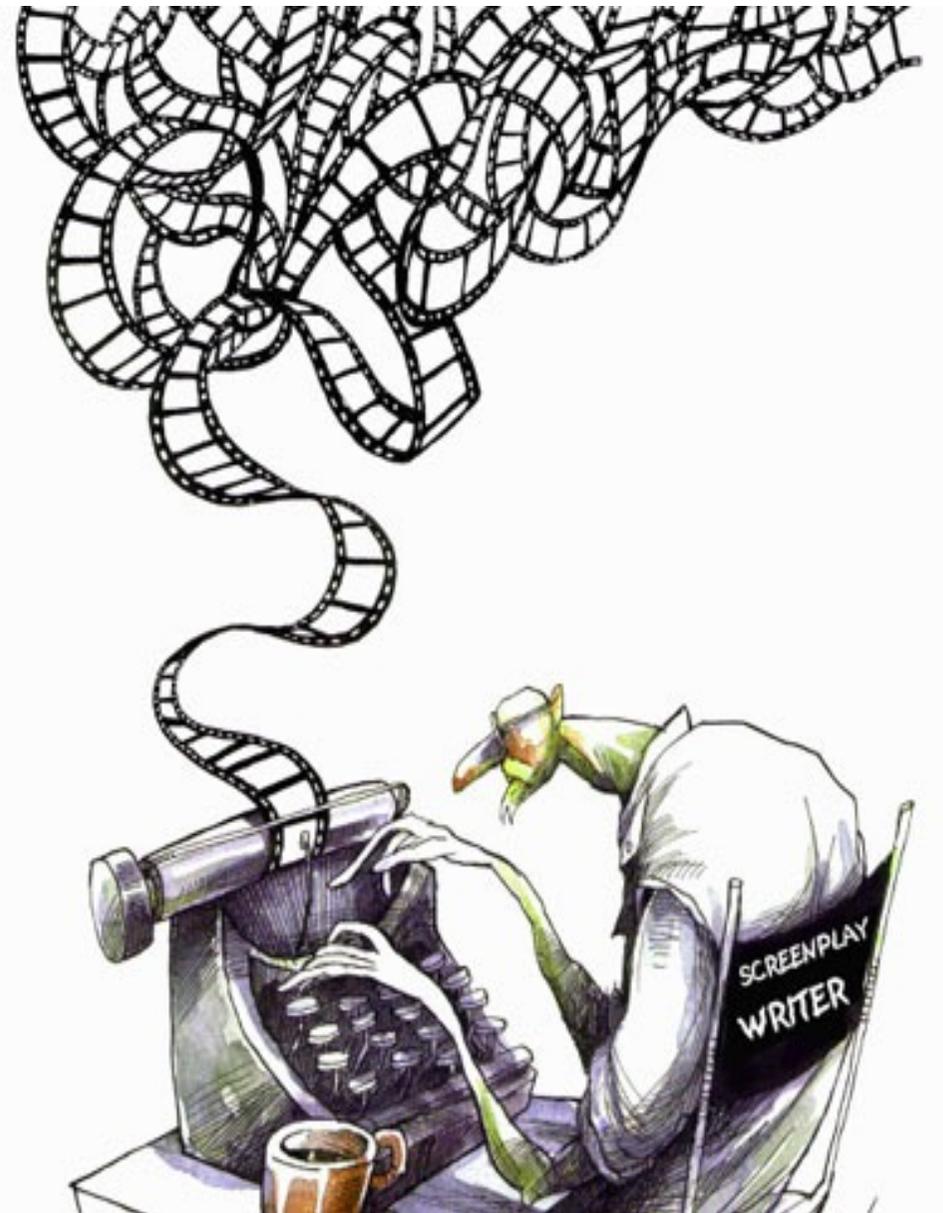
[Free PMC article](#)

## Tackling Healthcare Access Barriers for Individuals with Autism from Diagnosis to Adulthood: A Review



## GUIÓN:

1. Frecuencia
2. Diagnóstico
3. Intervención



# TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO

- DIAGNÓSTICO (DSM, CIE): presencia de síntomas + impacto negativo
- MARCADAS DIFERENCIAS DE SÍNTOMAS, PROBLEMAS ASOCIADOS E IMPACTO
- TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO (TND)
- APOYOS PARA:

## **DISMINUIR LOS SÍNTOMAS**

¿Consejo genético?  
¿Nuevos medicamentos?  
Intervención temprana  
Tx. de comorbilidades...

**Y**

## **REDUCIR EL IMPACTO NEGATIVO**

Programas educativos  
Recursos sociales  
Adecuación del entorno  
Empoderamiento...

ORIGINAL CONTRIBUTION



## ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment

Joaquin Fuentes<sup>1</sup>  · Amaia Hervás<sup>2</sup>  · Patricia Howlin<sup>3</sup>  · (ESCAP ASD Working Party)

Received: 23 July 2019 / Accepted: 24 June 2020 / Published online: 14 July 2020  
© The Author(s) 2020

### Abstract

Across Europe, there is increased awareness of the frequency and importance of autism spectrum disorder (ASD), which is now recognised not only as a childhood disorder but as a heterogeneous, neurodevelopmental condition that persists throughout life. Services for individuals with autism and their families vary widely, but in most European countries, provision is limited. In 2018, European Society of Child and Adolescent Psychiatry (ESCAP) identified the need for a Practice Guidance document that would help to improve knowledge and practice, especially for individuals in underserved areas. The present document, prepared by the ASD Working Party and endorsed by the ESCAP Board on October 3, 2019, summarises current information on autism and focuses on ways of detecting, diagnosing, and treating this condition.

# Traducida al español, francés e italiano (libre acceso)

EN | FR

Forums | Login | Become member

DONATE



WHO WE ARE / WHAT WE DO / NEWS & PUBLICATIONS / GET INVOLVED / ABOUT AUTISM



## ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence based recommendations for diagnosis and treatment (2020)

[Download the publication in English](#)

[Télécharger la publication en français](#)

[Descargar la publicación en castellano](#)

[Scarica la pubblicazione in italiano](#)

<https://www.autismeurope.org/about-autism/international-guidelines>

## **PRINCIPIOS GENERALES DEL APOYO**

- 1. Identifica pronto y evalúa con instrumentos**
- 2. Considera cada individuo, cada familia como única**
- 3. Enfoca las fortalezas individuales, no solo las limitaciones**
- 4. Basa tu intervención en el análisis funcional del comportamiento**
- 5. Construye una comunidad “amistosa” para el autismo**
- 6. El tratamiento eficaz no se rige por el número de sesiones**
- 7. Re-define el papel profesional y el de la persona**
- 8. Intervén en contextos naturales y regulares**
- 9. Respeta los derechos individuales**
- 10. Establece modos de acceso y coordinación de agencias clave**

# **APOYO EN EL AUTISMO INFANTIL**

**EL APOYO LO DAN QUIENES “JUEGAN EL PARTIDO”:  
QUIENES CONVIVEN, CONOCEN Y QUIEREN  
AL NIÑO O A LA NIÑA**

**LOS TÉCNICOS SOMOS SUS “ENTRENADORES”**

# APOYO EN EL AUTISMO INFANTIL

El intervenir pronto puede mejorar:

- Las habilidades de comunicación social
- El impacto de los síntomas (nucleares y/o asociados)
- El desarrollo del niño o la niña
- El estrés y el bienestar de los padres

# APOYO EN EL AUTISMO INFANTIL

- **Construir competencias:**

Atención compartida, imitación, turnos, juego, autoregulación, comunicación recíproca, bienestar, desarrollo

- **Minimizar barreras:**

Comprensión individual, anticipación, selección, estructuración, ayudas visuales, afrontar los problemas asociados

- **Optimizar el entorno de cada día:**

Adaptación sensorial, entornos informados y amistosos

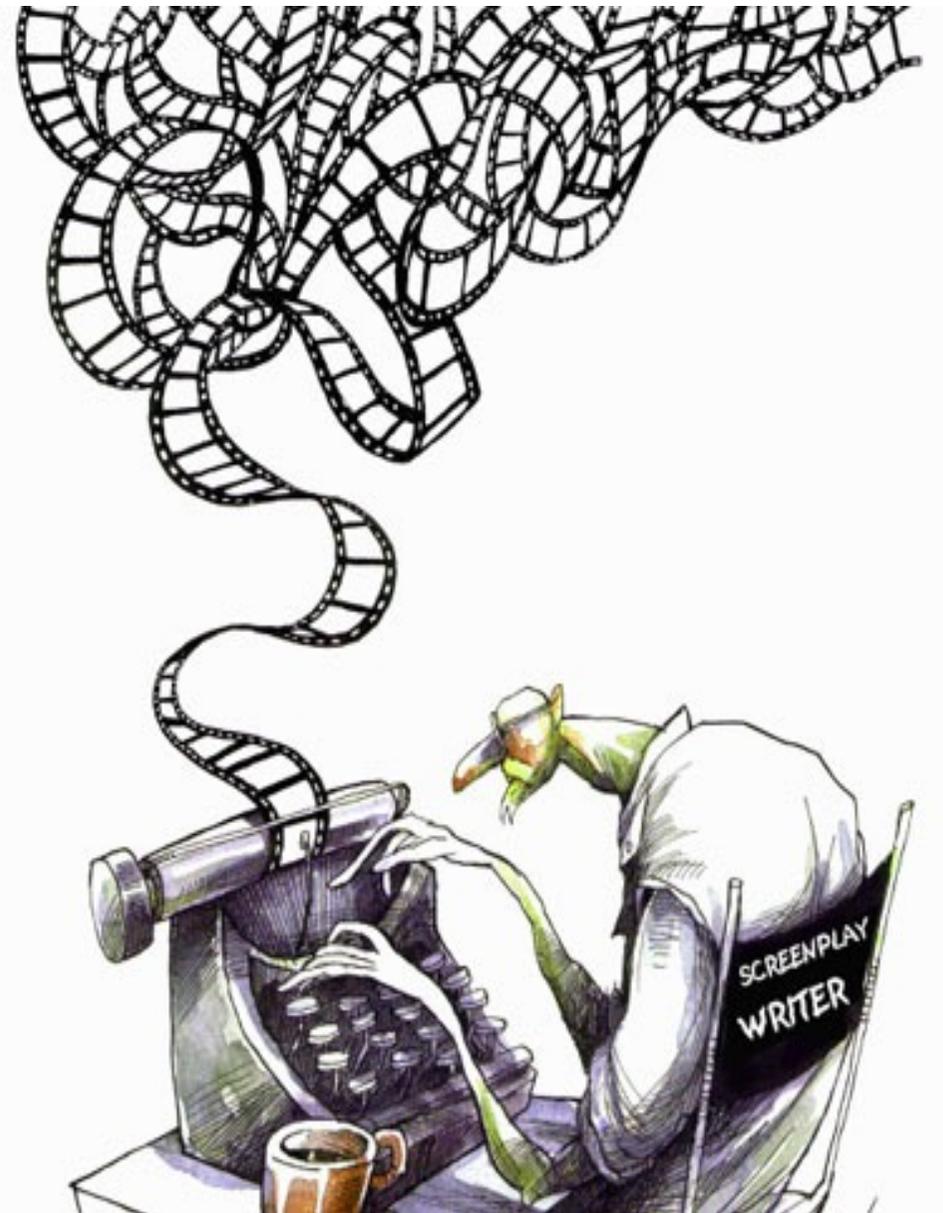
**Tiempos individuales + oportunidades naturales**

PASAR DE UN  
APOYO  
BASADO EN  
LOS SERVICIOS  
A UN APOYO  
BASADO EN LA  
PERSONA



## GUIÓN:

1. Frecuencia
2. Diagnóstico
3. Intervención
4. Novedades



Article

## Large-Scale Exome Sequencing Study Implicates Both Developmental and Functional Changes in the Neurobiology of Autism

F. Kyle Satterstrom<sup>1, 2, 3, 37</sup>, Jack A. Kosmicki<sup>1, 2, 3, 4, 5, 37</sup>, Jiebiao Wang<sup>6, 37</sup>, Michael S. Breen<sup>7, 8, 9</sup>, Silvia De Rubeis<sup>7, 8, 9</sup>, Joon-Yong An<sup>10, 11</sup>, Minshi Peng<sup>6</sup>, Ryan Collins<sup>5, 12</sup>, Jakob Grove<sup>13, 14, 15</sup>, Lambertus Klei<sup>16</sup>, Christine Stevens<sup>1, 3, 4, 5</sup>, Jennifer Reichert<sup>7, 8</sup>, Maureen S. Mulhern<sup>7, 8</sup>, Mykyta Artomov<sup>1, 3, 4, 5</sup>, Sherif Gerges<sup>1, 3, 4, 5</sup>, Brooke Sheppard<sup>10</sup>, Xinyi Xu<sup>7, 8</sup>, Aparna Bhaduri<sup>17, 18</sup> ... Joseph D. Buxbaum<sup>7, 8, 9, 34, 35, 36, 38, 39</sup>  

Y el "Autism Sequencing Consortium"



*cibersam* *isciii*

*ciberer* *isciii*

# Genomic architecture of autism from comprehensive whole-genome sequence annotation

[Brett Trost](#) • [Bhooma Thiruvahindrapuram](#) • [Ada J.S. Chan](#) • ... [David Glazer](#) • [Dean M. Hartley](#) • [Stephen W. Scherer](#)  <sup>51</sup>  • [Show all authors](#) • [Show footnotes](#)

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cell.2022.10.009> •



Publicado 10/Noviembre/2022

SECUENCIACION DEL GENOMA COMPLETO  
11,312 personas (5,100 TEA + 6,212 familiares)  
Hallazgos genéticos (algunos nuevos) en el 14%

*Researchers have identified 134 genes associated with autism and a range of genetic alterations associated with ASD. Notably, the study identified changes in copy number variations with likely associations with ASD, including autism-associated variants in 14% of people on the autism spectrum.*

## The *Lancet* Commission on the future of care and clinical research in autism

[Prof Catherine Lord, PhD](#)  <sup>†</sup>  • [Prof Tony Charman, PhD](#) <sup>†</sup> • [Alexandra Havdahl, PhD](#) • [Prof Paul Carbone, MD](#) • [Prof Evdokia Anagnostou, MD](#) • [Prof Brian Boyd, PhD](#) • et al. [Show all authors](#) • [Show footnotes](#)

Published: December 06, 2021 • DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)01541-5](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)01541-5) •  Check for updates

**Publicado 6/Diciembre/2021**

Affecting about 78 million people worldwide, autism is a condition of global importance because of its prevalence and the degree to which it can affect individuals and families. Autism awareness has grown monumentally in the past 20 years, yet most striking is that much more could be done to improve life outcomes for the highly heterogeneous group of people with autism. Such change will depend on investments in science focused on practical clinical issues, and on social and service systems that acknowledge the potential for change and growth as well as the varied, complex needs of the autistic individuals and their families whose lives could be changed with such an effort.

**“Necesidades de apoyo intensivo”**





**HARVARD**  
Department of Stem Cell  
and Regenerative Biology



**Massachusetts  
Institute of  
Technology**



## “Organoide cerebral”

Mutación en:

SUV420H1

ARID1B

CHD8

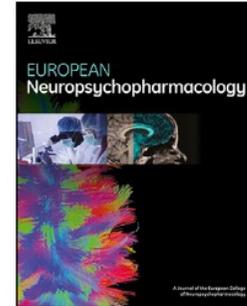
Tienen un mismo efecto  
en el desarrollo cerebral

[Nature \(02/02/2022\)](#)



ELSEVIER

[www.elsevier.com/locate/euroneuro](http://www.elsevier.com/locate/euroneuro)



REVIEW

# A white paper on a neurodevelopmental framework for drug discovery in autism and other neurodevelopmental disorders



CM Díaz-Caneja<sup>a,\*</sup>, MW State<sup>b</sup>, RJ Hagerman<sup>c</sup>, S Jacquemont<sup>d</sup>, O Marín<sup>e</sup>, C Bagni<sup>f,g</sup>, D Umbricht<sup>h</sup>, E Simonoff<sup>i</sup>, F de Andrés-Trelles<sup>j</sup>, A Kaale<sup>k</sup>, G Pandina<sup>l</sup>, B Gómez-Mancilla<sup>m</sup>, PP Wang<sup>n,o</sup>, J Cusak<sup>p</sup>, S Sifakis<sup>q</sup>, S Leucht<sup>q</sup>, M Parellada<sup>a</sup>, E Loth<sup>r</sup>, T Charman<sup>s</sup>, JK Buitelaar<sup>t</sup>, D Murphy<sup>r,u</sup>, C Arango<sup>a</sup>

“AUTISM INNOVATIVE MEDICINES STUDIES”



(Junio 2008 – Mayo 2025)





Exploring the biology of autism to tailor treatments and develop new medicines

48

PARTNERS

14

COUNTRIES

5

YEARS

06/2018-05/2023

115M €

This project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking under grant agreement No 777394. This Joint Undertaking receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA and AUTISM SPEAKS, Autistica, SFARI.





## Exploring the biology of autism to tailor treatments and develop new medicines

Biomarkers

Testing medicines

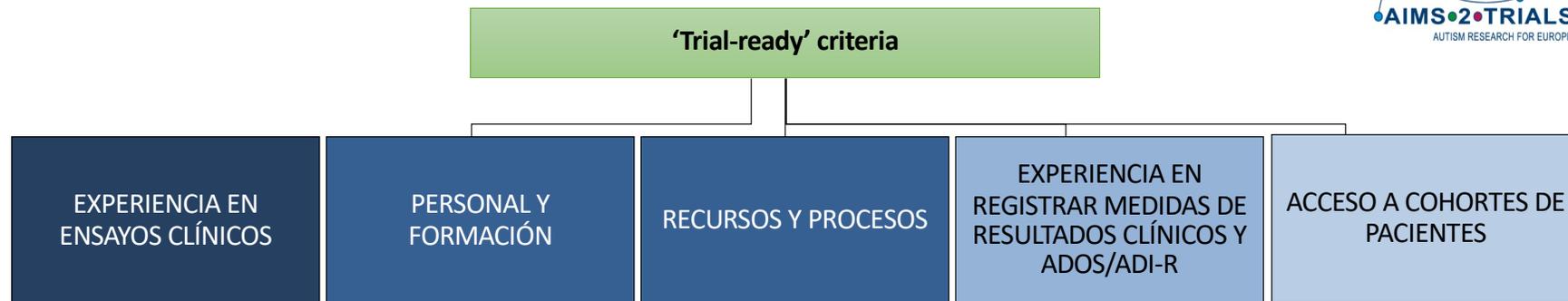
Data analysis

Autism policies

European research network

Coordinating ethics

This project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking under grant agreement No 777394. This Joint Undertaking receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA and AUTISM SPEAKS, Autistica, SFARI.



**SERMAS – Servicio Madrileño de Salud + UCM**

**USAL – Universidad de Salamanca**

**Fundación Policlínica Gipuzkoa Fundazioa**

**Fundacio Privada Clinic per a la Recerca Biomedica**

**Starlab (BCN)**

## GUIÓN:

1. Frecuencia
2. Diagnóstico
3. Intervención
4. Novedades
5. Conclusiones



## **Novedades en el apoyo...**

La nueva noción del autismo

Su frecuencia en nuestro medio

Apoyo social regido por la persona y su entorno

Formación y sensibilización comunitaria

## **Novedades en la investigación...**

Ensayos clínicos de nuevos medicamentos

Práctica amistosa en la investigación

Búsqueda de biomarcadores y estratificación

Participar en los estudios más ambiciosos jamás hechos

Plan de disseminación Estatal del conocimiento

**¿Qué más novedades quieres...?**

¿Estrategia de T. del Neurodesarrollo en Euskadi?





**Muchas gracias / Eskerrik asko!**

