



UNIVERSITAT DE BARCELONA



Hospital Universitari
Mútua Terrassa



XX CONGRESO NACIONAL



"AUTISMO: ANTE EL DESAFIO COMUNITARIO"

Retos actuales en la evaluación y diagnóstico del TEA. Medición del progreso

Dra. Amaia Hervás Zúñiga, PhD

Jefe del Servicio de Psiquiatría Infantil y juvenil Hospital. Universitario Mutua Terrassa. Barcelona
Directora Clínica y Cofundadora Instituto Global de Atención Integral del Neurodesarrollo (IGAIN)

Retos actuales en la evaluación y diagnóstico del TEA. Medición del progreso.

- Definición de evaluación y definición de diagnóstico.
- Aspectos actuales relacionados con la evaluación.
- Criterios actuales diagnósticos.
- Controversias diagnósticas en las primeras edades.
- Controversias diagnósticas en la edad infantil.
- Controversias diagnósticas en edad adolescente.
- Controversias diagnósticas en edad adulta.
- Controversias diagnósticas en el género femenino.
- Aspectos diagnósticos de la comorbilidad.
- Instrumento de evaluación diagnóstica más actuales.
- Instrumentos de evaluación del cambio.
- ¿Que piensan los padres del como realizamos el diagnóstico?.
- Conclusiones.

Prevalencia en edad infantil

No incremento claro de la prevalencia de autismo entre 1990 y 2010.

Tendencia hacia una escalada de prevalencia:

Prevalencia en Corea de 2.64% (Kim et al., 2011),

New Jersey de 2.93% (Baio et al., 2018)

South Carolina de 3.62% (Carpenter et al., 2017).

Prevalencia en edad adulta

Prevalencia 39,3% TEA con discapacidad intelectual moderada o profunda . Similar prevalencia en género. 42,3% en hombres y 35,2% en mujeres .

Prevalencia 1% TEA sin discapacidad intelectual.

Hombres 1,9%, mujeres 0,2% (Brugha TS et al. Br J. Psychiatry 2016)

Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism:.. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021.

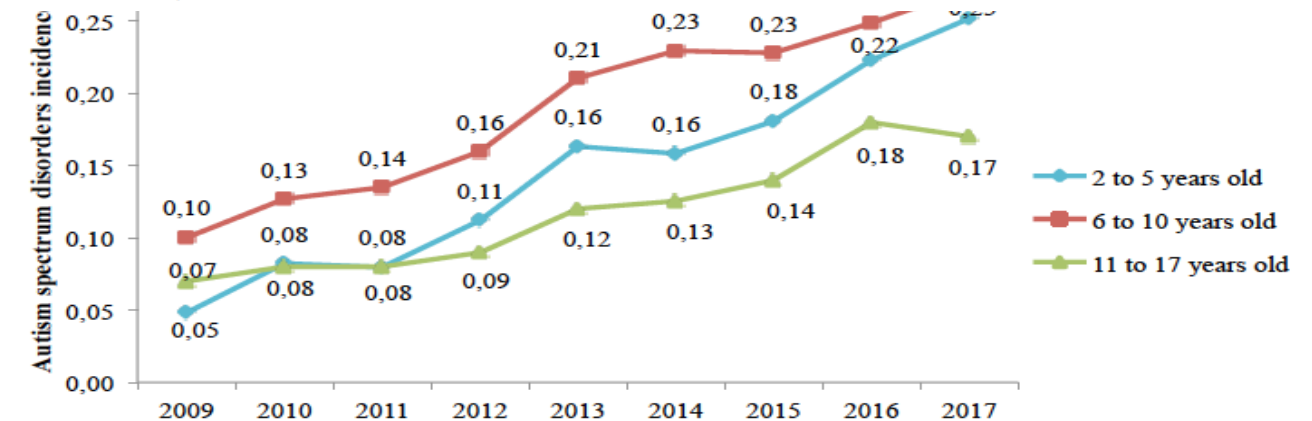
Prevalencia TEA en Islas Canarias en 2012 en preescolares 0.61% (Fortea Sevilla et al., 2013). Prevalencia TEA en Tarragona en preescolares 1,55% y en edad escolar 1% (Morales-Hidalgo et al 2018). 1, 23% (1,95% niños y 0,46% niñas) diagnóstico de TEA en servicio público <18 años en Cataluña

RESEARCH ARTICLE

Autism Research 12: 1693–1705, 2019

Temporal and Geographical Variability of Prevalence and Incidence of Autism Spectrum Disorder Diagnoses in Children in Catalonia, Spain

Laura Pérez-Crespo, Albert Prats-Uribe, Aurelio Tobias, Enric Duran-Tauleria, Ricard Coronado, Amaia Hervás, and Mònica Guxens



Region	Year	N	Rate (95% CI)
Vallès Occidental oest	2009	1166	1.40 (1.32; 1.48)
	2010	106	0.13 (0.07; 0.20)
	2011	64	0.08 (0.01; 0.14)
	2012	135	0.16 (0.10; 0.23)
	2013	116	0.14 (0.08; 0.20)
	2014	134	0.16 (0.10; 0.22)
	2015	204	0.24 (0.19; 0.30)
	2016	169	0.20 (0.14; 0.26)
	2017	190	0.23 (0.17; 0.29)
	2018	150	0.18 (0.12; 0.24)
Vallès Occidental est	2009	1141	1.51 (1.42; 1.60)
	2010	67	0.09 (0.02; 0.16)
	2011	71	0.10 (0.03; 0.17)
	2012	60	0.08 (0.01; 0.15)
	2013	130	0.17 (0.11; 0.24)
	2014	181	0.24 (0.18; 0.30)
	2015	200	0.26 (0.20; 0.33)
	2016	165	0.22 (0.16; 0.28)
	2017	215	0.28 (0.22; 0.34)
	2018	166	0.22 (0.16; 0.28)
Barcelona Ciutat Vella	2009	103	0.88 (0.81; 0.94)
	2010	7	0.05 (-0.11; 0.21)
	2011	7	0.05 (-0.11; 0.21)
	2012	5	0.03 (-0.13; 0.19)
	2013	7	0.05 (-0.11; 0.21)
	2014	13	0.10 (-0.06; 0.26)
	2015	12	0.09 (-0.07; 0.25)
	2016	25	0.20 (0.05; 0.36)
	2017	24	0.20 (0.04; 0.36)
	2018	24	0.20 (0.04; 0.37)
Barcelona Sarrià - Sant Gervasi	2009	131	0.55 (0.46; 0.64)
	2010	5	0.02 (-0.10; 0.14)
	2011	7	0.03 (-0.09; 0.15)
	2012	14	0.06 (-0.06; 0.18)
	2013	11	0.05 (-0.08; 0.17)
	2014	17	0.07 (-0.05; 0.19)
	2015	14	0.06 (-0.06; 0.18)
	2016	23	0.10 (-0.02; 0.22)
	2017	33	0.14 (0.02; 0.26)
	2018	23	0.10 (-0.02; 0.22)

ASPECTOS A TENER EN CUENTA EN UNA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Un autismo, varios autismos. Variabilidad fenotípica en los trastornos del espectro autista

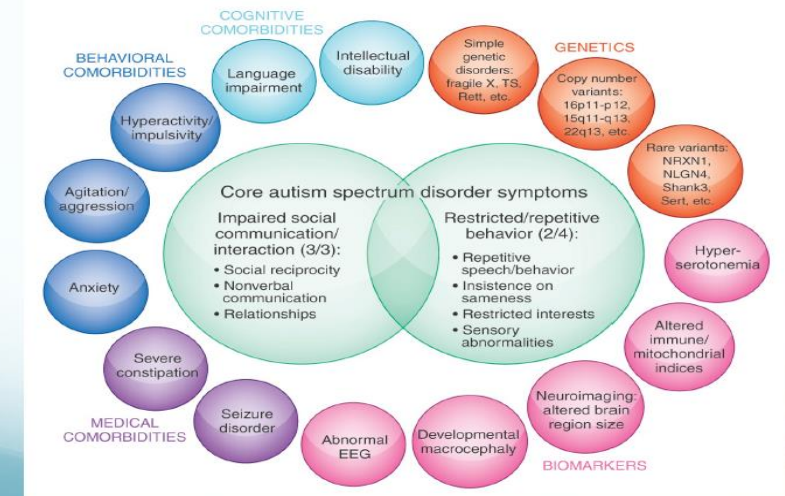
www.neurologia.com Rev Neurol 2016; 62 (Supl X): 5

Proceso estructurado y no estructurado de recogida de información de varios informadores por evaluadores que permitirá realizar un diagnóstico complejo de TEA, comorbilidades, etiología, severidad y pronóstico. Individualizar el autismo identificando aspectos de fortaleza. Un aspecto es la evaluación y otro es la impresión diagnóstica.

- HISTORIA DEL DESARROLLO: Historia familiar, regresión, preocupaciones
- SINTOMAS TEA: Cuestionarios, ADI-R, ADOS 2 .
- ASPECTOS COGNITIVOS. Capacidad intelectual-escalas desarrollo
- SÍNTOMAS NO TEA: Comorbilidad neurodesarrollo, psiquiátrica, medica.
- NIVEL EXPRESIVO DE LENGUAJE .
- NIVEL DE APRENDIZAJE
- CAPACIDAD ADAPTATIVA FUNCIONAL
- INFORMES PREVIOS, EXPERIENCIA DEL EVALUADOR
- FAMILIA: Actitud ante diagnóstico, tratamiento, (consejo genético ...).
- ESCUELA: Actitud ante las dificultades, ¿es el mejor entorno?, ayudas.
- INVESTIGACIONES MÉDICAS Y ETIOLÓGICAS
- ASPECTOS PRONÓSTICOS



Autism Spectrum Disorders (ASD)



Conceptos de Clasificación (DSM 5 y CIE10-CIE11)

Debe cumplir los criterios A, B, C y D:

- A. Déficits persistentes en comunicación y en interacción social** en diversos contextos, no atribuibles a un retraso generalizado del desarrollo, manifestando simultáneamente los 3 siguientes:
- Déficits en reciprocidad socioemocional; pueden abarcar desde acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos pasando por disminución de intereses, emociones o afectos compartidos, hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.
 - Déficits en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social; pueden abarcar desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada, pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o déficits de la comprensión y el uso de gestos, hasta falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.
 - Déficits en desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones adecuadas al nivel de desarrollo, pueden abarcar desde dificultades para ajustar el comportamiento en diferentes contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.

B. Patrones de comportamiento, intereses o activ. restringidas y repetitivas que se manifiestan al menos en 2 de los siguientes:

- Habla, movimientos o manipulación de objetos estereotipada o repetitiva (estereotipias motoras simples, ecolalia, manipulación repetitiva de objetos o frases idiosincráticas).
- Excesiva fijación con las rutinas, patrones ritualizados de conducta verbal y no verbal, o excesiva resistencia al cambio (como rituales motores, insistencia en seguir la misma ruta o tomar la misma comida, preguntas repetitivas o extrema incomodidad motivada por pequeños cambios).
- Intereses altamente restrictivos y fijos de intensidad desmesurada (como una fuerte vinculación o preocupación por objetos inusuales y por intereses excesivamente circunscritos y perseverantes).
- Hiper o hipo reactividad a los estímulos sensoriales o inusual interés en aspectos sensoriales del entorno (como aparente indiferencia al dolor/calor/frío, respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, sentido del olfato o del tacto exacerbado, fascinación por las luces o los objetos que ruedan).

C. Los síntomas deben estar presentes en la primera infancia (pero pueden no llegar a manifestarse plenamente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascaradas por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).

D. La conjunción de síntomas limita y discapacita para el funcionamiento cotidiano.

American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition. Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013.

Modificadores clínicos DSM5

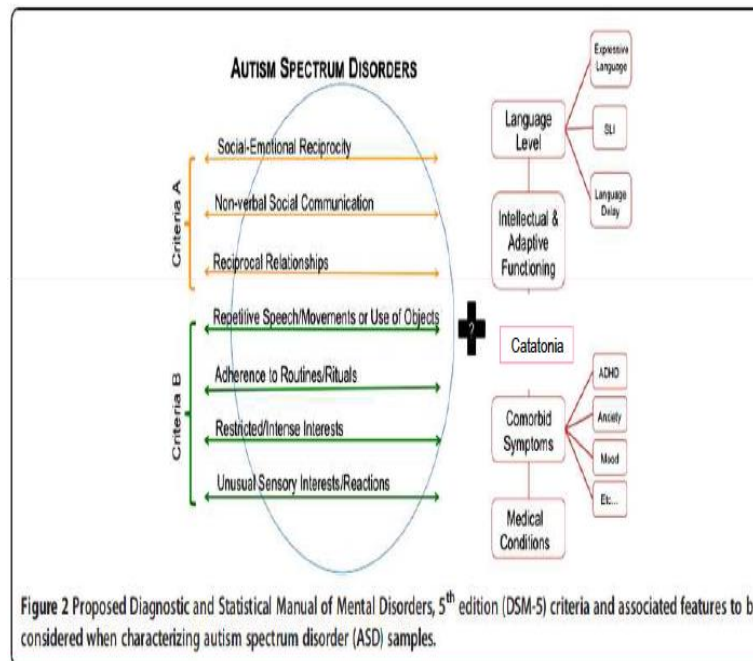


Figure 2 Proposed Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th edition (DSM-5) criteria and associated features to be considered when characterizing autism spectrum disorder (ASD) samples.

Tabla II. Niveles de severidad del trastorno del espectro del autismo (TEA). APA*, 2014

Categoría dimensional del TEA en el DSM-5	Comunicación social	Comportamientos restringidos y repetitivos
Grado 3: necesita ayuda muy notable	Mínima comunicación social	Marcada interferencia en la vida diaria por inflexibilidad y dificultades de cambio y foco atención
Grado 2: necesita ayuda notable	Marcado déficit con limitada iniciación o respuestas reducidas o atípicas	Interferencia frecuente relacionada con la inflexibilidad y dificultades del cambio de foco
Grado 1: necesita ayuda	Sin apoyo <i>in situ</i> , aunque presenta alteraciones significativas en el área de la comunicación social	Interferencia significativa en al menos un contexto

*APA: Asociación Americana de Psiquiatría



Increased subcortical neural responses to repeating auditory stimulation in children with autism spectrum disorder

Marta Font-Alaminos^{a,b,1}, Miriam Cornella^{a,b,1}, Jordi Costa-Faidella^{a,b,d}, Amaia Hervás^{c,d,e,f}, Sumie Leung^{g,h}, Isabel Rueda^{c,e}, Carles Escera^{a,b,d,i,*}

Tabla III. La World Health Organization (WHO), Clasificación Internacional de Enfermedades mentales (CIE-11)

CIE-11 Trastorno del espectro autista

A02.0	Trastorno del espectro autista sin trastorno del desarrollo intelectual con alteración leve o sin alteración funcional del lenguaje
A02.1	Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual con alteración leve o sin alteración funcional del lenguaje
A02.2	Trastorno del espectro autista sin trastorno del desarrollo intelectual con alteración funcional del lenguaje
A02.3	Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual y alteración funcional del lenguaje
A02.4	Trastorno del espectro autista con trastorno del desarrollo intelectual y ausencia de lenguaje funcional
A02	Y otros trastornos del espectro del autismo
	Trastorno del neurodesarrollo no especificado

CIE-11: Clasificación Internacional de Enfermedades. Organización Mundial de la Salud (11ª edición).

ASPECTOS RELEVANTES EN LA EVALUACIÓN

Hervás A, Maraver N: Los Trastornos del Espectro Autista. *Pediatr Integral* 2020;

- No hay una evaluación estandarizada generalizada ya que los síntomas de autismo cambian con edad, género, comorbilidad, tratamientos.
- La evaluación debería recoger al menos unos mínimos. Evaluación pueden realizarla profesionales no clínicos: enfermeros, TO, logopedas etc. Diagnóstico profesional clínico.
- En adolescentes y adultos: esencial una exploración de cognición social y evaluar la acomodación de síntomas. Mas visitas pueden ser necesarias.
- Escasa validez de los cuestionarios de síntomas nucleares de autismo auto informados pero también cuidado con los completados por los familiares.
- Mas validez evaluaciones basada en los evaluadores, necesitan mas formación y en general mas complejas.
- No hay instrumento de evaluación perfecto, todos tienen errores.
- Discrepancias entre los instrumentos de evaluación Gold standard ADOS y ADI-R : Evalúan diferentes contextos recogidos de diferentes informadores. El criterio y conocimiento del evaluador es esencial para resolver estas discrepancias.



¿En que punto nos encontramos en el diagnóstico?

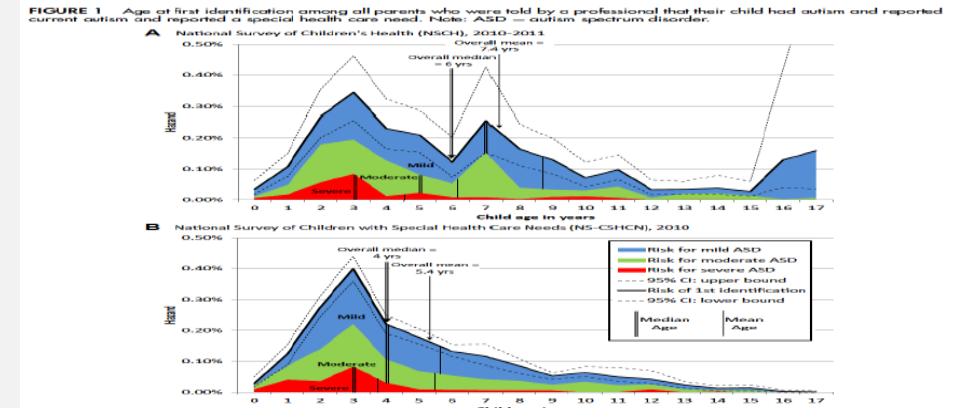
- El diagnóstico DSM5 de síntomas nucleares similar al autismo infantil de Kanner. DSM5 concepto dimensional .
- Diagnóstico clínico, no existen biomarcadores definidos.
- Incremento del diagnóstico de autismo a todas las edades, especialmente en mejores habilidades cognitivas
- Investigación indica no solo categoría diagnóstica TEA, también síntomas de autismo sin cumplir categoría diagnóstica, es un factor de riesgo para desarrollo de problemas de salud mental mas tarde en la vida.
- No se descartan razones biológicas para el incremento de síntomas de autismo, pero no hay evidencia probada .
- Mas de la mitad de los diagnósticos se realizan después de los 5 años.
- En edades precoces aquellos con síntomas claros de autismo son los que reciben el diagnóstico.
- Asociado a una (50-70%) u otras (25-50%) alteraciones evolutivas , retraso o no diagnóstico de autismo y si comorbilidades.
- Síntomas mas sutiles, menos típico Kanner, sin comorbilidad menor identificación en edades tempranas. No diagnóstico en edad precoz , errores diagnósticos tardíos asociados a comorbilidad o confusión diagnóstica.
- Retraso en el diagnóstico o errores diagnósticos asociados a peor adaptación funcional y prob. de salud mental.
- Colectivos que tiene mas riesgo de retraso o no diagnosticarse: múltiples retraso evolutivos, comorbilidad con epilepsia, con psicomotricidad fina, gruesa, con discapacidad intelectual, prematuridad, con mutismo selectivo, con TDAH , genero femenino, con comorbilidades en edades adolescentes y adultas, edad adulta, factores socioculturales, minorías étnicas, padres negadores de síntomas, padres con rasgos TEA.

CONTROVERSIAS DIAGNOSTICAS EN EDADES PRECOCES

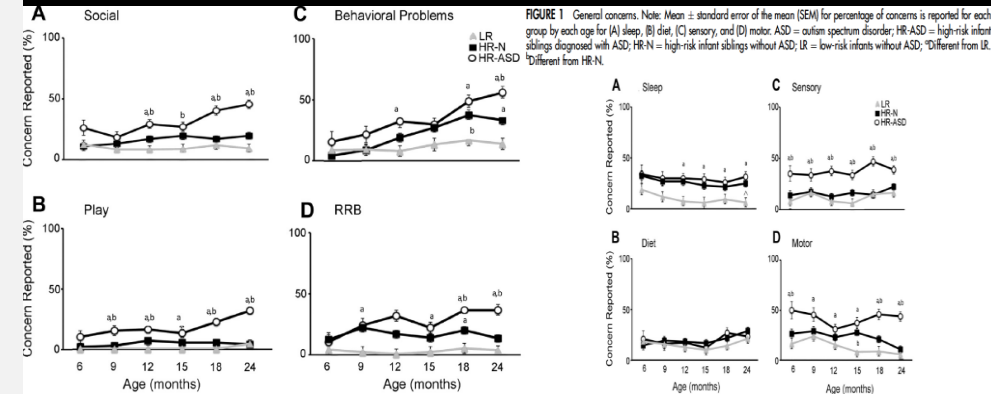
Francé L, Quintero J, Fernández A, Ruiz A, Caules J, Fillon G, Hervás A, Soler CV. M-5: a systematic review in accordance with the PRISMA criteria. Child Adolesc Psychiatry Ment Health. 2022 Mar 31;16(1):27.

- Tratamiento precoz mejora comunicación, cognición y adaptación funcional.
- Desarrollo paulatino de síntomas: primer año: alteraciones sensoriales y psicomotrices. Síntomas en comunicación social sutiles.
- Segundo año: alteraciones en comunicación social, comunicación no verbal, interés social, iniciación y respuesta a atención conjunta, a nombre, contacto ocular. Conductas estereotipadas pueden no ser visibles.
- A partir de los 2 años conductas estereotipadas consolida el diagnóstico de TEA.
- T. de lenguaje diferenciado de alteración en comunicación del autismo: mas preservada comunicación no verbal, mejor comprensión de lenguaje, no alteraciones en la pragmática de la comunicación y no conductas estereotipadas ni rituales verbales.
- T. de comunicación social: no claro que es una entidad diagnóstica independiente de TEA. No conductas estereotipadas ni de lenguaje ni en conducta.
- Discapacidad Intelectual. ADOS, edad mental mayor de 15 meses y ADI-R edad mental mayor de 18 meses. En retraso mental profundo y moderado: en autismo más afectación de sociabilidad, comunicación no verbal.
- En la edad adulta 25-30% de los niños que se diagnosticaban discapacidad intelectual asociado al autismo no la tienen.

USA 2011-2012 National Survey of Children Health (n=95.677) y de 2009-2010 National Survey of Children with Special Health Care Needs (n=371.617). Minoría de niños identificados antes de los 3 años (17% y 23%) y entre 1/3-1/2 identificados después de los 6 años (51% y 33%), incluso después de 8 años (29% y 15%). Con síntomas mas leves, edad de identificación media 5,6-8,6 y aquellos severos media 3,7-4,5 años



BRSR (High Risk Baby Siblings Research Consortium (BSRC) Consorcio: 1824 niños con alto riesgo de TEA (hermanos) comparados con niños bajo riesgo.



Estudio BSRC: 418 Hermanos de niños con TEA. La estabilidad del diagnóstico es alta
 A los 18 meses (93%) y a los 24 meses (82%) 63% de los diagnosticados a los 36 meses no lo fueron a los 18 meses y 41% no lo fueron a los 24 meses. (Ozonoff et al 2015)

Controversia diagnóstica en edad infantil

Alteraciones de conducta en los trastornos del espectro autista

Rev Neurol 2018; 66 (Supl 1): S31-S38

Amaia Hervás, Isabel Rueda



Journal of Autism and Developmental Disorders
<https://doi.org/10.1007/s10803-022-05488-0>

Accepted: 13 February 2022

ORIGINAL PAPER



Parent-reported Early Atypical Development and Age of Diagnosis for Children with Co-occurring Autism and ADHD

- ✓ Adaptación a la escuela, aprendizaje, juegos con niños de su edad es la norma en esta edad.
- ✓ Niños pero niñas también movidos, impulsivos, inatentos o con problemas conductuales o con problemas de aprendizaje, con tics, con síntomas sutiles de autismo no detectados reciben diagnósticos de TDAH, t aprendizaje, t negativista, Tourette con riesgo de no identificarse el autismo.
- ✓ Problemas conductuales asociados a problemas de comunicación, rigidez, falta de respuesta social, alt. sensoriales, desregulación emocional, dificultades de comprensión social.
- ✓ Trastornos de aprendizaje son frecuentes. Perfiles heterogéneos cognitivos, dificultades no verbales, dificultades verbales, dificultades de abstracción, procesamiento e información concentrada en el detalle, dificultades de función ejecutiva. Problemas específicos de aprendizaje. Baja motivación.
- ✓ Distinción tics-estereotipia.
- ✓ Con el tiempo pueden recibir el diagnóstico cuando síntomas de TEA son mas claros.

- ✓ Actualmente, metaanálisis Van't Hof 2021, TEA y TDAH: edad diagnóstico 5 años.
- ✓ TDAH diagnóstico alrededor 6 años (Visser 2014).
- ✓ Retraso en diagnóstico en TEA asociado a TDAH. Padres menos preocupados por lenguaje o problemas sociales comparados con padres con autismo.
- ✓ Recibieron el diagnóstico de TDAH, tuvieron que ver a muchos profesionales y retraso en diagnóstico de TEA y no tratamiento precoz.

Avoidant restrictive food intake disorder (ARFID)

Bourne L, Mandy W, Bryant-Waugh R. Avoidant/restrictive food intake disorder and severe food selectivity in children and young people with autism: A scoping review. *Dev Med Child Neurol.* 2022

- DSM-5, ARFID esta diagnosticado cuando:
- Alteración alimentaria (aparente falta de interés en comida o comer, evita comida basada en las características sensoriales, preocupación por las consecuencias negativas de comer) con persistente fallo nutricional y o de energía asociada. Uno o mas de los siguiente:
- ✓ Significante perdida de peso o ganar peso o fallo en crecimiento
- ✓ Significante deficiencia nutricional
- ✓ Dependencia de suplementos orales
- ✓ Interferencia marcada en el funcionamiento psicosocial
- No miedo a engordar o preocupación con la comida o dieta
- No ocurre exclusivamente durante el curso de anorexia o bulimia nerviosa u otro trastorno mental
- Alrededor de 12%-1/3 de ARFID asociado a TEA.

ARFID IN AUTISM



Table 2 Comparison of clinical characteristics between AN and ARFID

	AN (n= 92)	ARFID (n= 32)	P-value
Sex (F: M)	89: 3	25: 7	0.003
Age	13.4±1.5	11.8±2.4	0.000
BMI-SDS	-3.6±1.5	-3.2±1.8	0.175
ChEAT26 total score	24.3±15.1	10.5±6.5	0.000
Preoccupation with thinness	4.8±4.8	0.3±0.6	0.000
Food preoccupation	4.4±4.2	0.8±1.2	0.000
Dieting	8.8±5.9	3.6±2.7	0.000
Social pressure to eating	5.9±3.5	5.0±3.8	0.265
Purging	0.4±1.0	0.2±0.5	0.349
Comorbidity of ASD	15/92 (16.3%)	4/32 (12.5%)	0.778

Abbreviations: AN Anorexia Nervosa, ARFID Avoidant/Restrictive Food Intake Disorder, BMI-SDS Standardised Body Mass, Index, ChEAT26 Children's Eating Attitudes Test, ASD Autism Spectrum Disorders

EDAD ADOLESCENTE CONTROVERSIAS DIAGNOSTICAS

- Mejora de síntomas en esfera de la comunicación social.
- Incremento de la demanda académica, social y de autonomía. Manejo del tiempo libre.
- Consciencia de las diferencias con sus compañeros.
- Bullying, victimizaciones de todo tipo. Memorias traumáticas. Desconfianza social.
- Aquellos que no siguen educación típica, no hay recursos para ellos de continuidad profesional. Aislamiento, refugio en su interés.
- Cambios corporales, desarrollo psicoafectivo diferencial. Cuidado de su cuerpo, desarrollo de su identidad, aceptación de uno mismo
- Consciencia de no cumplir expectativas familiares.
- Dependencia de nuevas tecnologías, conflictos con identidad de género, sexual, conflictos con el desarrollo de su cuerpo, una minoría consumo de tóxicos.
- Influencia marcada de las dificultades de comprensión social, empatía y procesamiento de información.
- Gran estrés, crisis agudas emocionales. Si no diagnósticos previos de TEA, errores diagnósticos. Pueden desarrollar problemas de salud mental que se cronifican.



ADAPTACIÓN FUNCIONAL Y TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

AMAIA HERVAS^{1,2}, PATRICIA ROMARIS²¹Psiquiatría Infantil y Juvenil, Hospital Universitario Mutua Terrassa, ²IGAIN, Instituto Global de Atención Integral al Neurodesarrollo, Barcelona, España

Edad adulta discrepancia entre capacidad cognitiva y funcionamiento. Aislamiento y pérdida de estructura funcional



25% de los adultos con autismo sin discapacidad intelectual no tienen actividades de ningún tipo durante el día, incluso mayor número que aquellos con autismo y discapacidad intelectual (Taylor 2011).

SINTOMAS RELEVANTES EN EL ADULTO CON AUTISMO

- En general los síntomas de comunicación social, conductas repetitivas mejoran con la edad .
- Rigidez cognitiva.
- Pensamiento todo o nada, pensamiento concreto.
- Rumiaciones, memorias repetitivas, cogniciones repetitivas.
- Severa falta de expresividad facial relacionado con graves desregulación emocional, alteración emocional?.
- Rituales de autismo, rumiación incrementa con ansiedad, estrés etc.
- Función ejecutiva.
- Alteración en la cognición social.
- Dificultades en procesamiento de información. múltiple: malinterpretación.
- Comorbilidad es la norma.
- Camuflaje.

❑ NICE (2012; 2016) – SINTOMAS EN EDAD ADULTA QUE SUGIERE EVALUACIÓN:

ADULTOS CON CAPACIDAD INTELECTUAL DENTRO DE LA NORMA

❖ UNO O MAS DE LOS SIGUIENTES:

- Persistencia de las dificultades en la interacción social
- Persistencia de las dificultades en la comunicación social
- Conducta estereotipada (rígida y repetitiva) , resistencia al cambio, intereses restrictivos y

❖ UNO O MAS DE LOS SIGUIENTES:

- Problemas en obtener o mantener un empleo
- Dificultades en iniciar o mantener relaciones sociales
- Contactos actuales o previos con servicios de discapacidad o salud mental
- Una historia de alteración del neurodesarrollo incluyendo TDAH o alteración del aprendizaje o trastorno mental

Truncating variant burden in high-functioning autism and pleiotropic effects of *LRP1* across psychiatric phenotypes

Bàrbara Torrico, PhD; Alex D. Shaw, PhD; Roberto Mosca, PhD; Norma Vivó-Luque, BSc; Amaia Hervás, MD; Noèlia Fernández-Castillo, PhD; Patrick Aloy, PhD; Mònica Bayés, PhD; Janice M. Fullerton, PhD; Bru Cormand, PhD*; Claudio Toma, PhD*

- ✓ Prevalencia de TEA en consultas externas de psiquiatría, del 18,9% y con síntomas sub diagnósticos 5-10%.
- ✓ Rigidez cognitiva, pensamiento concreto y dificultades sociales limita la respuesta a la psicoterapia o tto farmacológico, incluso los sub diagnósticos (Nyrenius J, et al. 2022).
- ✓ Prevalencia de TCA en TEA 7,9%: Anorexia nerviosa 6.7%, Bulimia Nerviosa 2.7%, binge eating 1.4% (Nickel et al 2019)
- ✓ Adicción a sustancias 8.3%, Cualquier trastorno psiquiátrico 54,8% (Lugo-Marin 2019)-80%
- ✓ Metaanálisis : 28% TDAH, t de ansiedad 20%, t. del sueño 13%, t depresivos 11%, t de conducta 12%, TOC 9%, t bipolar 5% y t. relacionado con esquizofrenia 4% (Lai MC et al 2019)



Aspectos del Ciclo Vital y del Desarrollo

Capítulos diagnósticos del DSM-5

Trastornos del neurodesarrollo

Trastornos del espectro de la esquizofrenia y otros trastornos psicóticos

Trastornos bipolares y afines

Trastornos depresivos

Trastornos por ansiedad

Trastornos obsesivo-compulsivos y afines

Trastornos por traumatismo y relacionado con factores estresantes

Trastornos disociativos

Trastornos por síntomas somáticos y afines

Aspectos del Ciclo Vital y del Desarrollo

Trastornos de la alimentación y de la conducta alimentaria

Trastornos de la eliminación

Trastornos del sueño y la vigilia

Distinciones sexuales

Distonía de género

Trastornos disruptivos, de control de los impulsos y de la conducta

Trastornos relacionados con sustancias y adictivos

Trastornos neurocognitivos

Trastornos de la personalidad

Trastornos parafilicos

Otros trastornos mentales

Controversias diagnosticas en edad adulta y adolescente

The involvement of serotonin polymorphisms in autistic spectrum symptomatology

Amaia Hervás^a, Claudio Toma^{c,e}, Patricia Romarís^a, Marta Ribasés^f,
Marta Salgado^a, Mònica Bayes^g, Noemí Balmaña^a, Bru Cormand^{b,d,e},
Marta Maristany^h, Silvina Guijarro^a and María J. Arranz^{b,i,j}

• **Autismo y ansiedad:**

- ✓ Mas frecuente en mujeres, es continua con episodios mas agudos intermitentes.
- ✓ Alexitimia se asocia a una falta de reconocimiento y expresión emocional.
- ✓ En aquellos con desregulación emocional, crisis muy agudas con alteración del pensamiento que pueden recibir diagnósticos equivocados, por ej. cuadros psicóticos

• **Autismo y depresión:**

- ✓ Mas frecuente en el genero femenino.
- ✓ Se reconoce muy poco.
- ✓ La falta de expresividad de la depresión se puede atribuir al autismo o viceversa.
- ✓ Rumiaciones constantes sobre acontecimientos pasados negativos con alteraciones emocionales.
- ✓ El bajo estado de animo no lo identifica la persona con autismo, mas frecuente la falta de divertirse con sus cosas, apatía, aislamiento y menos motivación.
- ✓ Disminución de la expresión facial, gestual , enlentecimiento y ideación suicida es frecuente en estos casos

Autolesiones y suicidio:

- ✓ Metaanálisis de 13 estudios: 11-66% ideación suicida (17% población general y 59% con psicosis); 1-35% intentos autolíticos ; 0,31 mortalidad debido a suicidio (0,04% en población general) (Hedley 2018).
- ✓ Hablar de la muerte 20% , 25,4% personas con y sin discapacidad intelectual (Horowitz et al. 2017).
- ✓ Asociado a : síntomas depresivos ; tratamiento con antidepresivos ; alexitimia (Costa et al, JADD, 2020). Autolesiones, falta de ocupación, camuflaje, problemas de salud mental, necesidades no cubiertas (Cassidy 2018). Mas frecuente en mujeres

Psicosis:

- ✓ Relacionado con factores estresantes, contexto con alteraciones emocionales marcadas.
- ✓ Ideas sobrevaloradas explicadas por el autismo, dificultades de empatía y comprensión social.
- ✓ Ideas de contenido autorreferencial, explicado por vivencias previas, stress por falta de comprensión de intenciones personas.
- ✓ Ideas fijas , repetitivas con razonamiento ilógico encadenado.
- ✓ Experiencias pseudoalucinatorias , voces que no saben de donde vienen etc. . Metaanálisis de 53 estudios , prevalencia de psicosis 9,4% y T. Bipolar 7,5% . Varcin 2022.

TOC-TEA:

- ✓ Diferenciación de rituales de autismo y de rituales de Trastorno Obsesivo Compulsivo: perfeccionistas, atención al detalle, rutinarios , Ideas fijas , repetitivas, inflexibles, que no las consideran egodistónicas.
- ✓ No hay presencia de cogniciones ansiosas y las compulsiones no tienen el objetivo de disminuir la ansiedad relacionada con un pensamiento obsesivo.
- ✓ Contenido de las compulsiones es de orden, repetición, posición. A veces son de contenido raro y pueden implicar a la familia.
- ✓ Asociado a otros síntomas de autismo. Asociado a alto nivel de ansiedad.

CONTROVERSIAS DIAGNOSTICAS EN MUJERES

GÉNERO FEMENINO Y AUTISMO: INFRA DETECCIÓN Y MIS DIAGNÓSTICOS

AMAIA HERVÁS

Hospital Universitario Mutua Terrassa. IGAIN, Instituto Global de Atención Integral al Neurodesarrollo. Barcelona

- Infradiagnóstico marcado en todas las edades.
- Menor acceso a tratamiento precoz.
- Asociado a severas comorbilidades evolutivas en edades preescolares, ratio mas similar pero tendencia al diagnóstico de comorbilidades evolutivas y retraso diagnóstico.
- Fenotipo diferenciado en el género femenino no diagnosticado en infancia. Diagnósticos equivocados psiquiátricos o no diagnóstico en edad adolescente y adulta.
- Mayor afectación funcional, mortalidad, comorbilidad. Mas severidad biológica, carencia de tratamiento precoz, estigma social?.
- Mayor comorbilidad emocional, trastornos alimentarios, identidad de genero, abusos sexuales, autolesiones, suicidio, consumo de tóxicos.
- Errores diagnósticos mas frecuentes: T emocionales, T de personalidad, Psicosis, TOC.
- Camuflaje.
- Peor adaptación funcional.



Fenotipo Femenino

- ✓ Mas motivación y deseo social. Mas iniciaciones sociales, inapropiadas, mas riesgo de desinhibición con adultos , si menor respuesta social, unilateralidad.
- ✓ Mejores habilidades en la reciprocidad social pero tendencia a unilateralidad.
- ✓ Mas integrada coordinación entra la comunicación verbal y no verbal.
- ✓ Mas pasividad y las interpretan como tímidas.
- ✓ Tendencia a imitar a los otros en las interacciones sociales.
- ✓ Contacto ocular mas apropiado.
- ✓ Mejor desarrollo de lenguaje.
- ✓ Juego simbólico mas preservado pero tendencia a la rigidez, unilateralidad y falta de reciprocidad.

Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism:.. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021. Wood-Downie H, Wong B, Kovshoff H, Cortese S, Hadwin JA.. J Child Psychol Psychiatry. 2021 Aug;62(8):922-936.

- ✓ Tienen mas amigas, en numero reducido, menos probabilidad de recibir victimizaciones, cuidadas por sus compañeras en la infancia , cuando van creciendo son ignoradas y aisladas del grupo. En general tiene un grupo, pero un poco externas.
- ✓ Tendencia a ser hipoactivas, a veces enlentecidas.
- ✓ Intereses restringidos con una cualidad mas social y menor número de conductas repetitivas. Intereses en animales, actores, cantantes, moda, manga, sus historias etc. Actividades repetitivas sutiles, ordenar muñecas, historias imaginativas, dibujar.
- ✓ Mas alteraciones sensoriales.
- ✓ Tendencia a ser perfeccionistas, exigirse mucho.
- ✓ Mas rituales.
- ✓ Tendencia a menos estereotipias (?)
- ✓ Rigidez mas en la manera de pensar , opiniones mas que en conducta.

PRESENTACION EN EDAD ADULTA

- Síntomas nucleares de autismo menos visibles. Visiblemente normotípicas.
- Extrema emocionalidad , inestabilidad en sus vidas, historias de relaciones nocivas, abusos, rechazos, estigmatizadas por su familias. 2 veces mas victimización emocional (44% versus 26%) , victimización física (8,4% versus 5,7%), 2,23 asalto sexual , 3 veces victimización sexual. Peor afectación funcional, incremento de autolesiones, mortalidad- suicidio
- Gran discrepancia entre su funcionamiento social, laboral y presentación clínica.
- Mas alteraciones en la cognición social y síntomas nucleares de autismo no visibles relacionado con diagnóstico equivocado: atención al detalle, dificultades de comprensión social (Bolte 2011).
- Comparado con varones mejor flexibilidad cognitiva, atención dividida, empatía, memoria autobiográfica y t. de mente. Peor comprensión social y alexitimia
- En la visita pueden fluctuar su estado de animo, relacionado con rigidez cognitiva, desregulación emocional: pueden llegar a crisis de ansiedad, enfado con evaluador o episodio que parecen psicóticos.
- Discrepancia entre presentación clínica y funcionamiento; entre la cognición social y la conducta visible relacionado con camuflaje



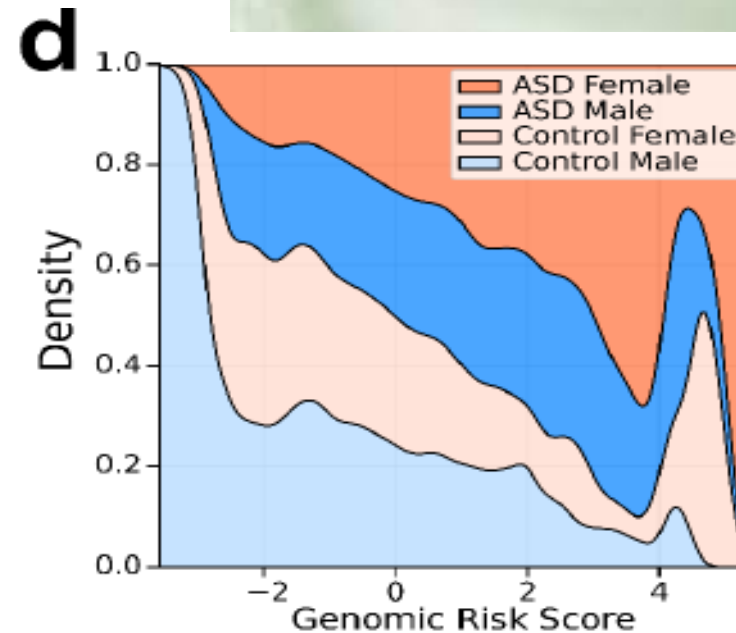
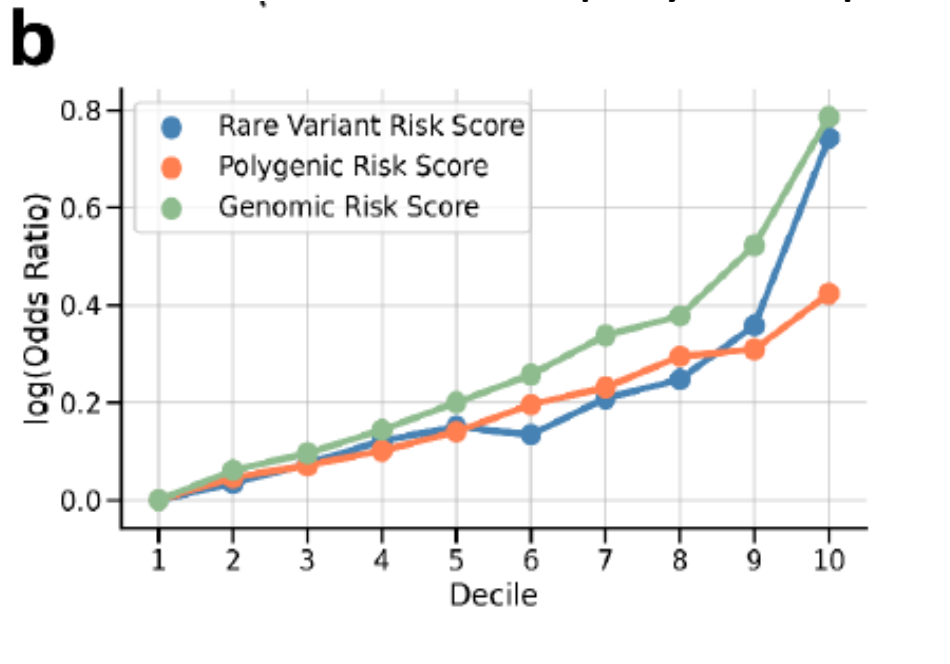
Singer T, Lamm C. The social neuroscience of empathy. *Ann N Y Acad Sci.* 2009 Mar;1156:81-96
Young H, Oreve MJ, Speranza M. Clinical characteristics and problems diagnosing autism spectrum disorder in girls. *Arch Pediatr.* 2018 Aug;25(6):399-403.

A phenotypic spectrum of autism is attributable to the combined effects of rare variants, polygenic risk and sex
Nat Genet. 2022 Jun 2.

Antaki D^{1,2,3,4}, Maihofer A², Klein M^{2,3}, Guevara J^{2,3}, Jakob Grove⁵, Caitlin Carey⁶, Hong O^{2,3}, Arranz MJ⁷, Hervas A⁸, Corsello C⁹, Muotri AR¹⁰, Iakoucheva LM², Courchesne E^{4,11}, Pierce K^{4,11}, Gleeson JG⁴, Elise Robinson⁶, Nievergelt CM², Sebat J^{2,3,10} *



Estudio de 37,375 personas; 11,313 familias con TEA: 12,270 con TEA; 5.190 hermanos con desarrollo típico y 19.917 padres



CNV asociado a esquizofrenia, autismo y ID. Adultos (18-76) con una de las 15 raros CNV comparados con poblaciones general Incremento de trastornos psiquiátricos, trastornos del neurodesarrollo (OR=4,67), psicosis (OR=6,8) y también incremento de depresión (42%), ansiedad 47% y t personalidad (73%). Incremento de problemas médicos: malformaciones cardiacas, musculo esqueléticos, inmunológico y endocrino (Adams RL, et al Psychol Med. 2022)

Instrumentos de evaluación

- Recomendación de instrumentos basados en el entrevistador. Pero importancia de la evaluación y juicio del evaluador
- Escasa validez de cuestionarios auto completados: cuestionario auto relleno "Short versión of the Autism Spectrum Quotient (AQ-10). 64% de falsos negativos y no recomendando cribaje estandarizado (NICE, 2021). Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale (RAADS-R)" v. cortas AQ-28 and AQ-10. Dificultades de categorizar TEA y NO TEA. Sensibilidad 73% pero se confundió en 27%. "AQ 50": no diferenciaba TEA de espectro de esquizofrenia No valido como instrumentos de cribado y útil como un complemento.
- Cuidado con cuestionarios completados por padres y profesores.
- Calidad de vida, debate , poco aplicable los conceptos al concepto de la persona con autismo.
- Evaluación de otras alteraciones evolutivas. Lenguaje, CI, desarrollo motor
- Análisis funcional en alteraciones de conducta
- Instrumentos de evaluación de cambio

National Institute for Clinical Excellence (NICE). [Updated June, 2021].. Fusar-Poli L, *Brain Sci.* 2020;1.



DetECCIÓN EN PEDIATRÍA. EDADES PRECOCES

Table 1. Measures for the assessment of ASD in early childhood by age.

Measure	Age Range	Measure Type	Administration	Select Publications
Available at 6 months				
Autism Observation Scale for Infants (AOSI; Bryson et al. (2000).	6-18 months	Level 2 screener; available for research purposes	Direct observation	Bryson et al., 2008. Bryson & Zwaigenbaum, 2014.
Communication and Symbolic Behavior Scales-Infant-Toddler Checklist (ITC; Wetherby & Prizant, 2002)	6-24 months	Level 1 screener	Caregiver-report checklist	Wetherby et al., 2002; Wetherby et al., 2004; Parikh et al., 2020
Available at 12 months				
Autism Detection in Early Childhood (ADEC; Young, 2007)	12-36 months	Level 2 screener	Direct observation	Dix et al., 2015; Hedley et al., 2015; Nah et al., 2014; Nah et al., 2014.
Autism Diagnostic Observation Schedule, 2 nd Edition (ADOS-2; Lord et al., 2012)	12 months through adulthood	Diagnostic measure	Direct observation	Toddler Module: Esler et al., 2015; Guthrie et al., 2013; Kim & Lord, 2012b; Lord et al., 2012; Luyster et al., 2009.
Communication and Symbolic Behavior Scales-Infant-Developmental Profile (CSBS-DP; Wetherby & Prizant, 2002)	12-24 months	Level 2 screener	Caregiver-report measures and Direct observation	Chambers et al., 2016; Wetherby et al., 2002; Wetherby et al., 2004.
Early Screening for Autism and Communication Disorders (ESAC; Wetherby et al., 2015).	12-36 months	Level 1 screener; Smart ESAC includes Level 2 follow-up questions	Caregiver-report checklist	Schrader et al., 2020; Stronach & Wetherby, 2017.
Observation of Play Screener: Home Edition (OOPS:HE; Nickel, 2020)	12-36 months	Level 2 screener	Direct observation	Berger et al., 2021
Toddler Autism Diagnostic Interview-Revised (Toddler ADI-R; Kim & Lord, 2012a)	12-47 months	Diagnostic measure	Caregiver interview	Kim & Lord, 2012a; Kim & Lord, 2012b; Kim et al., 2013; Zander et al., 2015.
Available at 18 months				
Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT; Robins et al., 1999)	16-30 months	Level 1 screener	Caregiver-report checklist; Follow-up caregiver interview available	Carbone et al., 2020; Robins et al., 2001; Robins et al., 2014; Robins & Dumont-Mathieu, 2006; Yuen et al., 2018.
Naturalistic Observation Diagnostic Assessment (NODA; Nazneen et al., 2015)	18-6 years, 11 months	Level 2 screener	Direct observation, home videos of naturalistic observations	Nazneen et al., 2015a, 2015b; Smith et al., 2017
Systematic Observation of Red Flags (SORF)	16-24 months	Level 2 screener	Direct observation, naturalistic home observation	Dow et al., 2020; Dow et al., 2017.
TELE-ASD-PEDS (Corona et al., 2020a)	14-36 months	Level 2 screener	Direct observation over telehealth (real time)	Corona et al., 2020b; Juarez et al., 2018; Wagner et al., 2020.
Available at 24 months				
Screening Tool for Autism in Toddlers (STAT; Stone et al., 2000, 2004)	24-36 months	Level 2 screener	Direct observation	Stone et al., 2000, 2004, 2008

Note. This table presents measures that have been used in research on ASD in young children, with an emphasis on research that presented information on sensitivity and specificity. This list is not exhaustive.

Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2020

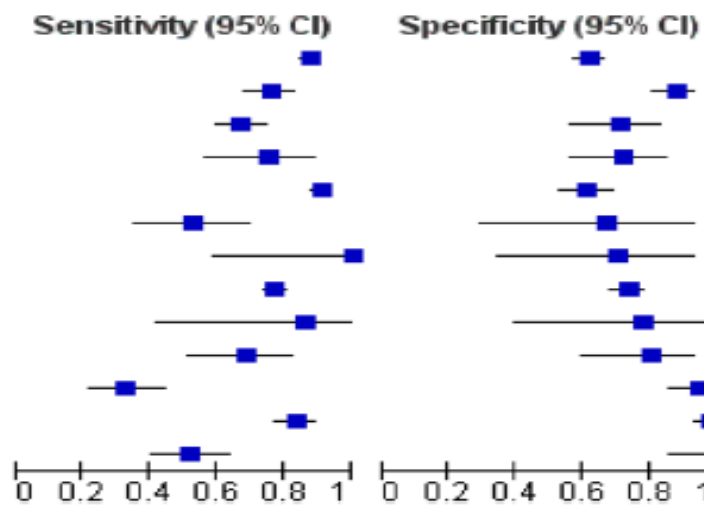
DETECCIÓN A PARTIR DE LOS 4 AÑOS, EDAD ADOLESCENTE Y EDAD ADULTA

Escala	Informante	Rango de edad	Número de artículos	Tiempo de administración
Cuestionario de Comunicación Social (SCQ) [1]	Padres / cuidador	Más de 4 años (edad mental de al menos 24 meses)	40	15-20 minutos
Prueba del espectro de autismo infantil (CAST) [2]	Padres / cuidador	5-11 años	39	10 minutos
Escala de Respuesta Social (SRS) [3]	Padres / cuidador	4-18 años	65	15 minutos

Cociente de espectro de autismo (AQ) [8]	Autoevaluación de una persona sin discapacidad intelectual	Edad adulta	50 Una adaptación más corta de 10 puntos está disponible en una versión para adolescentes.	Variable
Escala de diagnóstico de autismo de Ritvo Asperger revisada (RAADS-R) [9]	Administrada por un clínico en un entorno sanitario	Edad adulta	80	Variable

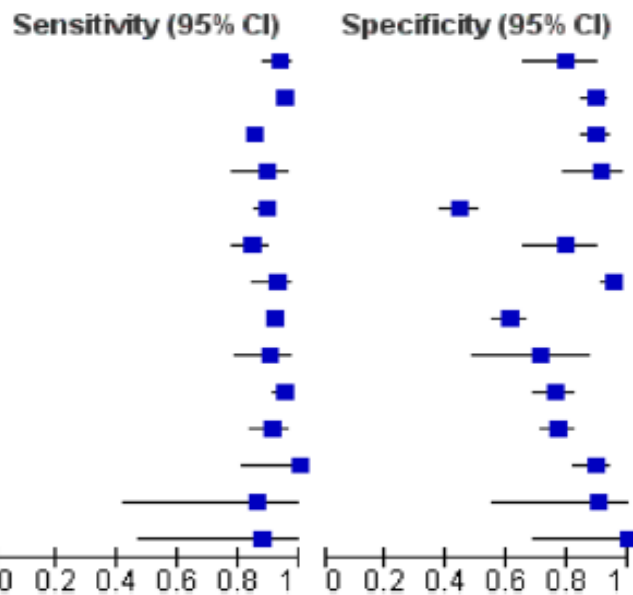
Sistemático metanálisis de la utilidad clínica ADOS Y ADI-R

ADI-R



1 the Autism Diagnostic Interview
le evidence of accuracy in clinical
ch versus clinical settings. Article
(HSROC) model. ADOS-2 perform
! and .81-.85, respectively. ADOS-
in research compared with clinical settings was mixed. ADI-R sensitivity and specificity were .75 and .82, respect
higher specificity in research samples (Research = .85, Clinical = .72). A small number of clinical studies were
indicating ongoing need for investigation outside research settings.

ADOS-2



SENSIBILIDAD (.89–.92)
ESPECIFICIDAD (.81–.85)

SEED CRITERIO PARA AUTISMO.

- 1) Cumplir criterio Espectro Autista en el ADOS-2
 - 2) Relajar los criterios en el ADI-R. Criterios de investigación.
- ✓ Cumple criterios en la dimensión social y entre los 2 puntos por debajo del punto de cohorte para comunicación
 - ✓ Cumple criterios en la dimensión comunicación y entre los 2 puntos por debajo del punto de cohorte social
 - ✓ Cumple criterios en la dimensión social y entre los 2 puntos por debajo del punto de cohorte de conductas estereotipadas (*Risi et al. 2006; Sung et al. 2005C. Lord, personal communication*).

Table 6 Sensitivity and specificity of *ADI-R* Overall and by evaluation setting

Setting	n	Sens	Spec	DOR
Overall	13	.75	.82	13.6
Research	9	.73	.85	15.8
Both	2	.82	.76	15.9
Clinical	2	.71	.72	6.2

- **ADOS ADAPTADO PARA ADOLESCENTES Y ADULTOS MODULO1,2**

- Bal VH, Maye M, Salzman E, Huerta M, Pepa L, Risi S, Lord C. The Adapted ADOS: A New Module Set for the Assessment of Minimally Verbal Adolescents and Adults. J Autism Dev Disord. 2020

- **Adaptación del ADOS 2 Para niños y adolescentes con sordera:**

sensibilidad 73% (95%CI 60%, 83%);
 especificidad 71% (95%CI 58%, 82%),

ADOS 2 útil en el uso diagnóstico para niños y adolescentes con sordera. (Phillips et al 2021)

Table 4 Comparison of sensitivity and specificity for ADOS-2 versus A-ADOS

	N (ASD, NonASD)	ADOS-2		A-ADOS	
		Sens	Spe	Sens	Spe
M1-FNW	65, 14	100	28.6	89.2	64.3
M1-FNW (NVMA > 18)	61, 8	100	25	90.2	75.0
M1-SW	48, 10	97.9	30	91.7	90.0
M2	48, 22	100	31.8	83.3	86.4

Sens sensitivity, *Spec* specificity

- **Validación del ADI-R en entrevista telefónica (Ward King et al., 2010)**
- **Adaptación del ADI-R a población ciega (Williams et al. 2013)**

Evaluación actualización

- Two measures, the
- Children's Interview for Psychiatric Symptoms–Parent Version (P-ChIPS) and
- **the Autism Comorbidity Interview–Present and Lifetime version (ACI-PL)**, have been shown to have some evidence of psychometric properties in autism (Leyfer et al., 2006; Witwer et al., 2012).
- **Autism Spectrum Disorder – Comorbid for Children (ASD-CC)** The ASD-CC55 is a 39-item, informant-based rating scale designed to assess symptoms of psychopathology and emotional disturbances which commonly occur with ASD. Matson JL, González ML. Autism spectrum disorders–comorbidity– child version. Baton Rouge (LA): Disability Consultants, LLC; 2007.
- **The Behavior Problems Inventory-Short Form** for individuals with intellectual disabilities Rojahn J, Rowe EW, Sharber AC, Hastings R, Matson JL, Didden R, Kroes DBH, Dumont ELM.
- **Depresión: the Child and Adolescent Symptom Inventory–4 (CASI-4)**, (Gadow et al., 2008; Gadow & Sprafkin, 2010). The authors developed the **Autistic Depression Assessment Tool (ADAT-A)**, with and for autistic adults without intellectual disability.
- **Toronto Alexithymia Scale** (Bagby et al., 1986),
- **Suicide Behaviours Questionnaire– Revised**; (SBQ-R; Osman et al., 2001), a widely used suicidality assessment tool which is validated for use in the general population, . También se ha utilizado la Eskin's Suicide Screening Questionnaire, which provides five yes/no questions about suicidal ideation and behavior
- **Ansiedad: anxiety screening tools** (i.e., **the Anxiety Scale for Children–ASD [ASC-ASD]**; Rodgers et al., 2016)]. the validity of the **Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)** in older adolescents and young adults with ASD .

- **Catatonia: Bush-Francis Catatonia Rating Scale**
- **Rumination: Ruminative Responses Scale** (RRS; Nolen-Hoeksema & Morrow, 1991), Bernstein
- **Pica, ARFID, and Rumination Disorder Interview** (PARDI; Bryant-Waugh et al., 2019).
- **Gastrointestinal Symptom Inventory- Autism Treatment Network. GI Symptom Inventory Questionnaire, vers. 3.0.** New York (NY): Autism Speaks; 2005
- **Quality of life :**
- **La Escala de Calidad de Vida** (Verdugo, Gómez, Arias y Schalock, 2006)
- **I Calidad (Autismo España)**, autoevaluación, familia, evaluador.
- la Escala Comprensiva de Calidad de Vida (Cummins, 1993) han sido traducidas, adaptadas y validadas en España en población de personas con discapacidad intelectual.
- El ismap (cqi, 1997) fue diseñado y validado en Estados Unidos y su traducción no está validada en España
- **Escala KidsLife-TEA:** Evaluación de la calidad de vida de niños y adolescentes con trastorno del espectro del autismo y discapacidad intelectual.
- **CDVF:** Escala de calidad de vida familiar de 0-18 años de Gine et al 2013
- **Empatia:** empathic components is the picture-based **Multifaceted Empathy Test (MET)** (Dziobek et al. 2008) .Theory of mind measures such as **Faux Pas Recognition Test** (Stone et al., 1998), Movie for assessment of **Social Cognition** (Dziobek et al., 2006), measures of empathy such as Interpersonal Reactivity Index (Davis, 1983). Self and Other-related SC - e.g., **Mentalization Scale** (Dimitrijević et al., 2018), Levels of Emotional Awareness Scale (Lane et al., 1990), Metacognition Self-Assessment Scale (Pedone et al., 2017) Cognitive and Affective Social Cognition Cognitive SC - e.g., Perspectives Task (Dumontheil et al., 2010), **Strange Stories Test** (Happé, 1994), False-belief picture-sequencing task (Langdon and Coltheart, 1999)
- Historias de la vida cotidiana/ test de metedura de pata, historias sociales

INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN SENSIBLES AL CAMBIO PAR SINTOMAS NUCLEARES DE AUTISMO: EL EFECTO DE LA INTERVENCION

- ✓ Limitaciones importantes de medidas de evaluación de cambio indispensable para identificar tratamientos efectivos.
- ✓ La mayoría de las medidas de evaluación para el cambio son específicas para los estudios. Solo 3 medidas se han utilizado en más del 2% de los estudios de intervención:
 - **Aberrant Behavior Checklist (ABC)** (no evalúa aspectos no verbales o calidad de interacción social)
 - **Clinical Global Impression Scale (CGI)**
 - **Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS)**. No siempre eficaz en intervenciones menores de 6 meses
- ✓ Otras medidas :
 - **ADOS CSS** [Gotham et al., [2009](#)] más utilizado en cambios a lo largo de los años
 - **Brief Observation of Social Communication Change (BOSCC)**, Grzadzinski et al. [2016](#), **naturalistas interacción del niño con el adulto, de 10-12 minutos interacción y puntuado en una escala de 6 puntos.**
 - **ADOS-BOSCC** , utiliza el ADOS grabado y puede ser usado retrospectivamente (Kim et al 2019) . NO RTC todavía no más sensible a cambios conductuales que el ADOS modulo1 cuando contemplado el efecto por cada ítem en la intervención. . La mejor especificidad el algoritmo total del ADOS , la mitad de tamaño de efecto para ADOS-BOSCC y ADOS-CSS pero no diferencias significativas (Kitzerow et al 2016)
 - **Early Social Communication Scales (ESCS)**, Mundy 1984. Grabación de evaluación de aspectos no verbales toddlers

MEDIDAS DE CAMBIO EN NIÑOS

Gradzinski et al 2020)

<https://doi.org/10.1016/j.spen.2020.100806>

1071-0001/11/© 2020 Elsevier Inc. All rights reserved.

Table Summary of Outcome Measures

Treatment Outcome	Measure	Measured Constructs	Reporters	Target Age Range	Composite Score	Test-Retest Reliability	Norm group with ASD	Utility as an Outcome Measure
Adaptive Behavior	Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS-3)	Socialization, Communication, Daily Living, and Motor Domains	Interview, Caregiver, Teacher Form	0-90 years (Interview, Caregiver); 3-21 years (Teacher)	Adaptive Behavior Composite	Interview Form: 0.82; Caregiver Form: 0.87; Teacher Form: 0.88	Yes	(VABS-2): 18, 35-39
	Adaptive Behavior Assessment System (ABAS-3)	Conceptual, Practical, and Social domains	Caregiver, Teacher, Adult Forms	0-21 years (caregiver); 2-21 years (teacher); 16-89 years (adult)	General Adaptive Composite	General Adaptive Composite: 0.90	No	(ABAS-2): 66, 68
ASD Symptoms	Autism Impact Measure (AIM)	Repetitive Behavior, Atypical Behavior, Communication, Social Reciprocity, and Peer Interaction	Caregiver Questionnaire	2-17 years	Frequency and Impact Scores	0.53-0.85	Yes	75-76
	Brief Observation of Social Communication Change (BOSCC)	ASD-specific symptoms in Social Communication, Restricted and Repetitive Behavior	Blind Raters, Flexible social context	Toddler/Preschoolers using single words or less	BOSCC Core Total	0.78-0.90	N/A	56, 78-80
	Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile -Behavior Sample (CSBS-DP-BS)	Communication, Social-Affective Functioning, Symbolic Abilities	Direct Clinical Observation	8-24 months	Communication Composite Score	0.91	No	35
Social Skills and Problem Behaviors	Behavioral Assessment Scales for Children (BASC-3)	Adaptive Skills, Behavioral Symptoms Index, Externalizing Problems, Internalizing Problems, and School Problems	Caregiver, Teacher Report	2-21 years	Behavioral Symptoms Index	Caregiver Rating Scales (Preschool): 0.92	No	(BASC-2): 110-113
	Social Skills Improvement System (SSiS)	Social Skills, Problem Behaviors, Academic Competence	Caregiver, Teacher Report	3-18 years	Rating Scales, ASD Rating Subscale	Caregiver: 0.70-0.80; Teacher: 0.90-0.80	Yes	116-117; 119-120
Cognitive Functioning	Mullen Scales of Early Learning (MSEL)	Verbal and Non-verbal domains	Clinician Observation, standard administration	0-68 months	Early Learning Composite (ELC)	0.82-0.85 for ages 1-24 mos; 0.71-0.79 for 25-56 mos	No	18, 35-39, 121, 127-130
	Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition (Bayley-III)	Verbal and Non-verbal domains	Clinician Observation, standard administration	1-42 months	Composite Score for each domain	0.83-0.94 (across Motor, Cognitive, Language; 33-42 months)	Yes (PDD)	(Socioemotional Subscale): 93

CASOS COMPLEJOS COMO EVALUAR Y DIAGNOSTICAR. ADULTOS, MUJERES

- ✓ Dificultades en conseguir información sobre la historia del desarrollo, y la presencia de estrategias de camuflaje. Informadores hacer preguntas específicas directas sobre el desarrollo (ADI-R o entrevista del desarrollo)
- ✓ Cuidado con cuestionarios. Poco válidos. Utilizar preferencialmente entrevista clínica y entrevistas basados en evaluador ADI-R, ADOS (no ayuda, alteraciones cualitativas, sutiles etc.
- ✓ Visitar a las adultas varias veces, en varios contextos
- ✓ Recoger informes. Telefonar a informadores que le conozcan desde pequeños
- ✓ Evaluación de la cognición social: reconocimiento emocional propio, empatía, teoría de mente de segundo orden, comprensión social, procesamiento de información
- ✓ Psiquiatría del adulto: consideración de problemas mentales en mujeres , hombres que no responden al tratamiento: funcionamiento social, problemas relacionales
- ✓ Alerta a Trastorno de Personalidad Limite, t. alimentarios, t. psicóticos, t emocionales, aquellas con conductas autolesivas frecuentes con síntomas de rigidez, dificultades de relación, aisladas, inocentes.



¿Que piensan los padres de la devolución diagnostica?

Journal of Autism and Developmental Disorders 2022)

- Solo la mitad de las familias refieren satisfacción de la manera que se les dio el diagnóstico .
- ✓ *En referencia al estilo, estructura y contenido. Refieren insuficiente información, escasa individuación respecto a su hijo y falta de apoyo posterior.*
- ✓ Padres refieren que no se les explica aspectos que les parece relevantes: educación: educadores y profesionales de educación, como transmitir información a sus hijos y solo en un 33% se hablaba de tratamiento (*Hennel, 2016*).
- Mas satisfacción cuando la familia podía revisar la evaluación, tiempo de preguntar y informe, información escrita. Importante consultas y apoyo a las familias después de la devolución diagnóstica *Carlsson et al., 2016*
- Agradecen diagnóstico en positivo, información precisa, sin que sea desbordante.
- Revisión de *17 guías*:
 - ✓ *evitar muchos profesionales en la sala, evitar sobrepasar a la familia*
 - ✓ Las guías recomiendan información sobre los instrumentos de evaluación, los resultados, información sobre autismo, sobre las fortalezas y dificultades del niño, información sobre asociaciones de apoyo, tipos de tratamiento y como personalizar el tratamiento.
 - ✓ Importante informar sobre ayudas y derechos, algunos insisten que tiene que ser en la devolución diagnostica otras en una consulta adicional.
- Muy pocas guías incluían incluyen evaluación de discapacidad intelectual, lenguaje y otras comorbilidades o de su adaptación funcional. Inconsistencias de si hablar de aspectos pronósticos o si el niño tiene que estar presente, si dar devolución al niño o al adolescente y como hacerlo. Algunas guías recomiendan que el informe debe estar disponible en 12-17 semanas después de la primera evaluación . Inclusión de hermano solo lo menciona una guía.

CONCLUSIONES

- 1) Importante mejorar la detección y diagnóstico temprano, especialmente en grupos más complejos para diagnosticar.
- 2) El diagnóstico de autismo siempre debería ser un diagnóstico diferencial en problemas de salud mental en edad adolescente o adulta.
- 3) Relevancia de la formación de profesionales de salud mental del adulto en aspectos evolutivos tempranos y en su presentación en infancia y edad adulta.
- 4) Desarrollo de instrumentos de evaluación y diagnóstico validados en adolescentes, adultos y en mujeres.
- 5) Desarrollo de instrumentos de medida de cambio para la evaluación de efectividad de tratamientos en grupos más homogéneos fenotípicamente .

MUCHAS GRACIAS POR LA ATENCIÓN

Una sociedad que incorpora las
personas con autismo es buena
para todos