

UNIVERSIDAD DE PALERMO

Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales

Carrera Psicología

Trabajo Integrador Final

Análisis del diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala ADOS - 2 (Escala de Observación para el Diagnóstico de Autismo) en niños de 3 a 11 años.

Juliana Cucagna

Tutor: Dr. Miguel García Coto

Buenos Aires 27 de Marzo de 2018

Índice

1. Introducción.....	4
2. Objetivos	5
2.1. Objetivo general	5
2.2. Objetivos específicos	5
3. Marco teórico.....	5
3.1. Autismo y Trastornos del Espectro Autista (TEA)	5
3.1.1. Historia del trastorno. Del autismo infantil de Kanner al concepto de Espectro	5
3.1.2. Definiciones actuales y explicaciones psicológicas.....	8
3.1.3. Epidemiología.....	11
3.1.4. Bases neurobiológicas de los TEA	12
3.2. Evaluación y diagnóstico en los TEA.....	14
3.2.1. Principales dimensiones diagnósticas	14
3.2.2. Entidades neurológicas y comorbilidad en los TEA.....	16
3.2.3. Importancia del diagnóstico temprano.....	17
3.2.4. Diferencias de sexo en investigaciones previas en TEA	19
3.2.5. La Escala ADOS-2.....	23
3.2.5.1 Signos e índices del trastorno.....	24
3.2.5.2 Interpretación de los resultados.....	28
4. Hipótesis	31
5. Metodología.....	31
5.1. Tipo de estudio	31

5.2. Tipo de diseño	31
5.3. Muestra	31
5.4. Instrumento	32
5.5 Procedimiento	32
6. Desarrollo	32
6.1. Análisis de las diferencias en el Diagnóstico Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala ADOS – 2 de acuerdo al sexo	32
6.2. Signos más frecuentes observados en la Escala ADOS – 2.	34
6.3. Criterios del Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista según su gravedad (leve/moderado/grave).....	45
7. Conclusión	46
8. Referencias bibliográficas	50

1. Introducción

En el marco de la Universidad de Palermo, se eligió una institución que se dedica a la investigación, prevención, diagnóstico e intervención de los trastornos de la salud mental infantil. Sus dos temas centrales son Trastorno del Espectro Autista (TEA) y Bullying. Las tareas realizadas, fueron presenciar las diferentes técnicas, participación de revisiones, observación de las entrevistas a padres, participación del encuentro mensual interdisciplinario de Bullying, supervisiones, búsqueda de papers, cuidado de pacientes, realización informes y participación del Curso Anual de Autismo y otros Trastornos del Desarrollo Socioemocional.

El proyecto Análisis del Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala de Observación para el Diagnóstico Autismo (ADOS – 2) en niños de 3 a 11 años surgió como una inquietud de la coordinadora, la realización de una investigación cuantitativa a partir de la muestra de los distintos pacientes diagnosticados con TEA entre el año 2015 - 2017 y se investigó cuáles eran los signos más frecuentes evaluados según la escala, las diferencias en el diagnóstico según sexo y la gravedad del trastorno entre los pacientes evaluados.

2. Objetivos

2.1. Objetivo general

Analizar el Diagnóstico Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala ADOS - 2 que evalúa dicho trastorno según sexo, frecuencia de signos y gravedad.

2.2. Objetivos específicos

OE1: Analizar las diferencias en el Diagnóstico Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala ADOS – 2 de acuerdo al sexo.

OE2: Describir los signos más frecuentes observados en la Escala ADOS – 2.

OE3: Analizar los criterios del Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista según su gravedad (leve/moderado/grave).

3. Marco teórico

3.1. Autismo y Trastornos del Espectro Autista (TEA)

3.1.1. *Historia del trastorno. Del autismo infantil de Kanner al concepto de Espectro*

La investigación sobre el autismo como un trastorno diferenciado surgió con Leo Kanner, médico psiquiatra vienés, a partir de su observación de un grupo de niños que presentaban características particulares. Partiendo de una muestra compuesta por 11 niños que manifestaban conductas extrañas no recogidas previamente en ningún sistema nosológico y se distinguían por su incapacidad para mantener vínculos con las personas, Kanner (1943) describió por primera vez el autismo como un síndrome comportamental cuyos rasgos distintivos eran alteraciones en la comunicación, de las relaciones sociales (a las que juzgó como el trastorno fundamental patognomónico del síndrome) y de los procesos cognitivos, dentro de los cuales algunos han resaltado los trastornos de la flexibilidad, cuya gravedad depende del nivel cognitivo, es decir, del nivel de profundidad del espectro autista (Riviere & Valdes, 2000; Riviere, 2001).

Hasta ese momento el término autista se utilizaba para describir un tipo de conducta propio de las psicosis. Kanner se propuso aislar el síndrome autista de las patologías psiquiátricas, identificando un conjunto de síntomas universales y específicos; dentro de los primeros incluyó la incapacidad profunda y general para establecer relaciones con otros, el retraso en las habilidades y dificultades en el lenguaje, ecolalia e inversión pronominal, rituales y compulsiones, la falta de respuesta social e intereses restringidos. En cuanto a los síntomas específicos, los más destacados eran los movimientos repetitivos estereotipados, mayormente manierismos con manos y pies, la disminución de la capacidad de atención, el retraso en el control de esfínteres y conductas autolesivas (Balbuena Rivera, 2007).

Casi simultáneamente apareció un artículo de un investigador austríaco que identificaba un grupo de niños con características similares, aunque también con algunas diferencias significativas. Estos niños se caracterizaban por un comportamiento socialmente inapropiado, excéntrico y aunque tenían un buen nivel de lenguaje para su edad su comunicación no era convencional, con un vocabulario precoz pero limitado en cuanto a los temas, que eran muy restringidos, como, por ejemplo: banderas, mapas y trenes. Además, eran inflexibles en cuanto a la necesidad de hacer siempre las mismas actividades y de la misma manera (Fejerman, 2015). Aunque este artículo no despertó mayor atención hasta no ser traducido al inglés, su contenido dio lugar a la definición de lo que luego se conocería como *síndrome de Asperger*, en honor a ese investigador austríaco, y que en principio es difícil de diferenciar del autismo de alto funcionamiento, es decir sin presencia de discapacidad intelectual (Valdez & Ruggieri, 2015).

A nivel mundial, durante mucho tiempo el autismo fue considerado una consecuencia de relaciones sociales poco gratificantes durante la infancia temprana, principalmente las que se establecen entre la madre y el niño. Esto surgió a partir del trabajo de Bettelheim y tuvo como consecuencia que el tratamiento indicado fuera la separación del niño de la madre y su internación en hogares (Jodra Chuan, 2014).

A partir de los años 60 surgieron nuevas líneas de abordaje del autismo, una de ellas con Rutter, para quien el trastorno tenía que ver puntualmente con alteraciones del desarrollo

cognitivo que podían deberse a causas biológicas más que al efecto del ambiente familiar. Esto implicó un cambio fundamental en las teorías sobre el autismo, comenzando a buscarse las bases biológicas e incluso genéticas del trastorno. Más tarde emergieron diferentes interrogantes y aportes de nuevas técnicas neurológicas, neuropsicológicas, neurofisiológica, entre otras (Jodra Chuan, 2014).

En la actualidad, se acepta que el autismo es un síndrome de base biológica que expresa cambios en el *sistema nervioso central* (SNC) producto de un genotipo específico y que puede aparecer asociado a otras enfermedades y síndromes conocidos (Ruggieri, 2015).

En Argentina, durante los años 50, los niños con características autistas eran educados en Córdoba con la línea de trabajo de la antroposofía. Una de las primeras psiquiatras dedicada al trabajo con niños con autismo creó su propio modelo de trabajo genético, dinámico y profundo: la Doctora Telma Reca. En 1986 se publicó el primer estudio de prevalencia en la Argentina, tras un estudio epidemiológico realizado en el CONICET por Miguel Ángel García Coto. Más adelante las comunidades terapéuticas y hospitales de día para niños con autismo se extendieron en todo el país. A fines de los 70' y durante los 80' se formaron asociaciones de padres: Asociación Argentina de Ayuda al Niño Autista (ASANA) y Asociación de Ayuda al Niño Atípico (APNA), luego en los 90s la Asociación Argentina de Padres Autistas (APADEA); posteriormente, se formaron otras asociaciones como Trastornos Generalizados del Desarrollo Padres y Asociación de Asperger, entre otras. Mientras tanto el enfoque Cognitivo Conductual se extendía con la misma intensidad. Se constituyeron varias fundaciones, así como también varias instituciones que incorporan estas modalidades de abordaje del autismo (Feinstein, 2017).

En la última versión del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales [DSM 5] (APA, 2013), se ha adoptado la denominación de *Trastorno del Espectro Autista* (TEA), lo que intenta reflejar que los síntomas que caracterizan al trastorno presentan una gran variación en cuanto a su intensidad, adoptando una visión dimensional. Esto incluye las variaciones en características como el nivel intelectual, la sensibilidad sensorial y el grado de actividad, que pueden ser diferentes de lo normal tanto por lo reducido como por lo aumentado (Grañana, 2017).

3.1.2. Definiciones actuales y explicaciones psicológicas

Los criterios diagnósticos para el TEA propuestos por el DSM 5 (APA, 2013) se organizan en dos ejes principales: déficit en interacción y comunicación social en todos los contextos, no explicados por un retraso global del desarrollo y patrones de comportamiento restringido, intereses, actividades repetitivas y estereotipadas.

En el primer eje se encuentra el déficit en la reciprocidad social emocional, que varía desde un acercamiento social inadecuado hasta la falta de conversación y la imposibilidad de compartir intereses, emociones y afectos, llegando incluso a la ausencia para iniciar interacciones sociales. Algunos ejemplos son la falta del contacto visual, lenguaje corporal, dificultad en la comprensión y el uso de gestos. En cuanto a las relaciones sociales, los signos más destacados en el comportamiento del niño autista son su dificultad extrema para compartir juego simbólico y/o tener vínculo entre pares, llegando incluso hasta el punto de no demostrar interés alguno por las personas (APA, 2013).

En el segundo eje se encuentran patrones repetitivos, intereses restringidos y trastornos sensoriales, que deben estar presentes en dos o más de las características siguientes: rutinas repetitivas de movimientos con objetos, lenguaje repetitivo o estereotipado, con frases idiosincráticas, ecolalia, estereotipias motoras, alineación de juguetes, excesiva adherencia a rutinas, rituales verbales o no verbales, resistencia al cambio, rango estrecho de intereses, como por ejemplo foco excesivo en partes de objetos, actitud perfeccionista, híper/ hiporreactividad a los estímulos sensoriales o intereses sensoriales inusuales, como la alta tolerancia o poca reactividad al dolor, alteraciones táctiles, éstas varían desde evitación al contacto físico a atracción por determinadas texturas y evitación de otras (APA, 2013).

En la actualidad las teorías explicativas del autismo más reconocidas pueden encontrarse en el marco de la neuropsicología, considerando que el individuo con TEA procesa de una manera particular la información. Las más destacadas son el *Mecanismo de Teoría de la Mente* (ToMM), la *Teoría de la Coherencia Central* y la de las funciones ejecutivas (Grañana, 2017).

La cognición social es una función mental descubierta a partir del estudio de trastornos como el autismo, y se define como la capacidad para comprender las conductas comunicativas, verbales y no verbales, de las personas. La base de esta función está en la llamada *teoría de la mente*, que consiste en la habilidad para reconocer estados mentales propios y ajenos, para establecer una relación entre esos estados mentales y la conducta. Desde esta perspectiva se considera que en el TEA hay un déficit en la ToMM, que explica el hecho de que a los niños con este trastorno les cueste mucho inferir estados mentales de otras personas, particularmente en lo que se refiere a los estados emocionales (Grañana, 2017).

Barón-Cohen (1995, citado en Valdez & Ruggieri, 2015) estableció que los niños con un desarrollo típico adquieren alrededor de la edad de 4 años la habilidad para comprender que los estados mentales de las personas no tienen por qué coincidir con la realidad objetiva. En un experimento ya clásico descubrió que la mayor parte de los niños antes de esa edad cometen el error que llamó *falsa creencia*, que identifica la realidad con los estados mentales y muestra que todavía no comprenden que las acciones de una persona dependen de su creencia más que de los hechos en sí.

Aunque la ToMM tiene un poder explicativo reconocido en cuanto a las dificultades que presentan las personas con autismo para desenvolverse en la interacción social, ha recibido diversas críticas, entre ellas el hecho de que este déficit no se presente en todos los casos o, por el contrario, que no sea algo específico del autismo ya que se puede observar en otros trastornos. Por otra parte, no permite explicar las manifestaciones en la otra dimensión fundamental del trastorno, los intereses restringidos y las conductas repetitivas (Martos, 2015).

La teoría de la coherencia central fue propuesta por Frith y establece que existe una tendencia a interpretar en forma global las situaciones que se viven. El sistema cognitivo de las personas con un desarrollo típico tiende a dar coherencia al cúmulo de estímulos de distinto tipo que ellas reciben. En el caso de los niños autistas, éstos tienen menor capacidad para lograr esa coherencia, y su sistema de procesamiento de la información se caracteriza por la desconexión entre estímulos, esto explicaría que se enfoquen en detalles u objetos que resultan irrelevantes

para entender el contexto de una situación dada, generando esto conductas inadecuadas. Al mismo tiempo, la teoría de la deficiencia en la coherencia central permite explicar los buenos resultados que los autistas obtienen en pruebas como las de cubos del WISC y de figuras enmascaradas, así como su excelente memoria mecánica (Frith, 1991).

Esta teoría permitiría explicar todas las manifestaciones que quedan más allá del marco de la ToMM, ya que postula que la debilidad en la coherencia central en los casos de autismo alcanza varios niveles de procesamiento de la información: el procesamiento perceptivo, el visoespacial y el semántico. En la actualidad se prefiere hablar de un estilo cognitivo particular en lugar de usar el término coherencia central débil (Martos, 2015).

Las funciones ejecutivas constituyen un conjunto de habilidades mentales que resultan indispensables para resolver problemas novedosos, algunas de ellas han sido establecidas por los investigadores: la planificación, la toma de decisiones, el juicio, el automonitoreo y la corrección. Estas habilidades implican la realización de distintos procesos, tales como la atención, el control inhibitorio y la metacognición (Richaudeau, 2015).

Además de los problemas para interpretar situaciones cotidianas y para establecer la relación entre estados mentales y conducta, las personas con autismo presentan en muchos casos déficit para identificar problemas, planificar y ajustarse a una secuencia de acciones monitoreadas para realizar correcciones en caso de ser necesario. Este último aspecto es quizás el más destacado, dada la característica inflexibilidad y tendencia a conductas repetitivas de estas personas (Grañana, 2017).

Estas dificultades propias del autismo pueden considerarse similares a lo que se observa en personas con lesiones en el lóbulo frontal, área específicamente asociada a las funciones ejecutivas. En el caso de niños con autismo, es típico que se muestren muy sensibles a cambios mínimos en su entorno y que sean inflexibles en cuanto a sus rutinas. Además, pueden tener también problemas con el control inhibitorio. En cuanto a la habilidad de planificación, aún aquellas personas con autismo que tienen una gran memoria suelen mostrar dificultades para

utilizar la información que poseen de una manera estratégica para la resolución de problemas (Martos, 2015).

La articulación de las tres teorías que se describen hasta aquí es clave para comprender en profundidad el comportamiento de las personas con autismo y las dificultades que tienen para manejarse en su vida cotidiana. De esta comprensión depende la capacidad de diseñar tratamientos que permitan mejorar la calidad de vida de quienes padecen TEA (Martos, 2015).

3.1.3. Epidemiología

Se estima que a nivel mundial uno de cada 160 niños tiene TEA, que comienzan en la infancia y generalmente se mantienen hasta adultez. Esta es una cifra promedio, ya que la prevalencia observada varía en los diferentes estudios realizados, en algunos se registraron mayor proporción de niños con autismo. Las prevalencias son similares en todos los niveles sociales y tampoco se han detectado diferencias significativas en cuanto a grupos étnicos, aunque en países de bajos ingresos la prevalencia aún es desconocida por la carencia de estudios sistemáticos. En los últimos 50 años, la prevalencia está aumentando a nivel mundial, esto podría deberse a la mayor concientización, a la ampliación de los criterios diagnósticos, más especificidad en las técnicas diagnósticas y mejor comunicación (OMS, 2017). En cambio, para García Coto (2013) existe un sobre diagnóstico, debido a un “reduccionismo diagnóstico”, este radica en que todo niño que presenta conductas que evidencian compromiso del desempeño cotidiano (individual y social) termina puntuando para Trastorno Generalizado del Desarrollo (TGD) o TEA (Feinstein, 2017). La incidencia en familias que tienen un niño con TEA varía entre el 5 % y 10%, indicando la probabilidad de que se repita el trastorno en una familia.

Un estudio realizado en Estados Unidos dice que el TEA afecta a uno de cada 68 chicos y que la incidencia se incrementó 300 veces. Se incluye aquí a niños con autismo propiamente dicho y también TEA no especificado, Trastorno de Rett, Trastorno Desintegrativo y el Trastorno de Asperger. Las estadísticas de TEA en la Argentina no están actualizadas, pero muchos de los especialistas afirman que la prevalencia en el país es similar a la de Estados Unidos, afectando más a varones que mujeres, a razón de cuatro a uno (Gentil, 2016).

En un metanálisis de 168 artículos se encontraron tasas variadas del Trastorno del Espectro Autista en 11 síndromes genéticos, los diagnosticados con Síndrome de Rett (RTT), 61% tenían diagnóstico de TEA, también el Síndrome de Cohen con el 54%, para el síndrome de Cornelia de Lange el 43%, las personas con Esclerosis Tuberosa, el 36% además las personas que tenían Síndrome de Angelman, con el 34%; el Síndrome CHARGE, con el 30%, los hombres con Trastorno de la Personalidad Antisocial con 30 %, el 18% de los diagnosticados con Neurofibromatosis – 1 y la tasa de TEA para el Síndrome de Down fue de 16%, Trastorno de la Personalidad (NS) fue del 15% y para el síndrome de Williams fue del 12% (Waterhouse et al., 2016).

En conclusión, el 11% de los encontrados con el Síndrome de Deleción cumplieron los criterios para un diagnóstico de TEA. Los síndromes genéticos encontrados en síntomas de diagnóstico de TEA, también se producen sin síntomas de diagnóstico de dicho trastorno (Waterhouse et al., 2016).

3.1.4. Bases neurobiológicas de los TEA

Aunque en la actualidad se sabe que el autismo puede ser la expresión de cambios en el sistema nervioso central (SNC) producto de un genotipo específico y se han identificado en familias con niños autistas mutaciones en genes relacionados con la migración neuronal durante la gestación no se ha identificado aún un marcador biológico específico que permita el diagnóstico (Grañana, 2017); por esta razón el mismo se basa en la observación clínica y en técnicas estandarizadas. Sin embargo, existen varias hipótesis acerca de las bases neurobiológicas y neuropsicológicas del autismo que tienen diferente grado de aceptación (Ruggieri, 2015b). Las mismas involucran aspectos anatómicos y funcionales, en este último caso en cuanto al funcionamiento de los circuitos de neurotransmisores, neuropéptidos y actividad hormonal (Grañana, 2017).

En cuanto a la neuroanatomía, se ha identificado un fenotipo específico con macrocefalia y autismo cuyo perfil genético está siendo investigado. Se destaca en este caso un mayor tamaño

de la parte frontal del encéfalo, pero en otros cuadros se ha registrado una disminución del tamaño de la amígdala y de las células de Purkinje en el cerebelo (Hampson & Blatt, 2015; citado en Grañana, 2017). La amígdala cumple un rol destacado en el reconocimiento de rostros y de las emociones, esto concuerda con la dificultad que presentan muchas personas con autismo para reconocer caras y, como efecto secundario, para percibir la expresión facial de las emociones. Esto podría estar relacionado con la dificultad para reconocer las intenciones de una persona y comprender su conducta a partir de la interpretación de miradas, gestos y expresiones del rostro, según lo explica la ToMM. Estudios realizados con resonancia magnética funcional (RMF) comparando personas con autismo, controles y desarrollo típico se comprobó que en las primeras no se activaba la amígdala derecha frente al estímulo social, particularmente a través de la mirada. Un análisis más completo ha permitido descubrir una fuerte conectividad entre la amígdala y la región ventromedial de la corteza prefrontal, relacionada con la regulación emocional, junto con una débil conexión entre esta estructura y el lóbulo temporal, vinculado al reconocimiento de expresiones emocionales a través del rostro. Esto permitiría comprender el papel que juega la amígdala en las dificultades que las personas con autismo tienen para regular y reconocer emociones a través de la observación de expresiones faciales (Ruggieri, 2015b).

Otra hipótesis sobre las bases neuroanatómicas del autismo se refiere a las llamadas *neuronas espejo*. Se trata de un grupo de neuronas que se activa frente a la actividad de otras personas y que se considera tiene relación con el moldeamiento de la conducta y la sociabilidad. En el caso de las personas con autismo se ha detectado una menor activación de áreas relacionadas con el sistema de neuronas espejo (Grañana, 2017).

Según Ruggieri (2015b) una de las hipótesis más consistentes para explicar las bases fisiopatológicas del autismo es la que considera el papel de las minicolumnas en la constitución de redes neuronales dedicadas al desarrollo social y el estilo cognitivo relacionado con el mismo. En estudios con personas con autismo fallecidas se ha encontrado anomalías en este sentido, con mayor número de minicolumnas con menor cantidad de neuronas en cada una de ellas. Además, se encontró menor espacio para proyecciones gabaérgicas. Se supone que esta

anormalidad podría generar una mayor especificidad y menor generalización en el procesamiento de la información, y esto explicaría las conductas repetitivas y la débil coherencia central de las personas que padecen autismo.

En cuanto a las alteraciones funcionales a nivel del SNC se ha detectado una menor activación del giro fusiforme, relacionado con el reconocimiento de emociones en los rostros. Se considera que a través del monitoreo de esta actividad se podría llegar a diagnosticar TEA antes de los 3 años de edad. Por otra parte, las personas con TEA registran una menor activación cortical con escasas conexiones entre áreas de asociación al realizar tareas relacionadas con la teoría de la mente (Grañana, 2017).

3.2. Evaluación y diagnóstico en los TEA

3.2.1. Principales dimensiones diagnósticas

Ante la ausencia de un marcador biológico para el diagnóstico de los TEA, el mismo impone la necesidad de recurrir a una evaluación basada en la conducta para poder identificar los síntomas y signos que constituyen el cuadro. Las principales dimensiones en las cuales se organizan los signos a evaluar son las alteraciones cualitativas en la comunicación y la interacción social, los intereses restringidos y las conductas estereotipadas. Por otra parte, el concepto de espectro implica la existencia de una gran variación en cuanto al grado en que se presentan las características que definen a los trastornos incluidos en él, así como en la combinación de los mismos. Por ejemplo, algunos niños pueden presentar rituales muy marcados y una notable restricción en cuanto a sus intereses, al mismo tiempo que intentan acercamientos sociales, si bien por sus otras características éstos pueden ser vistos como inadecuados o extraños; otros en cambio, sin presentar un grado significativo de estereotipia en su conducta ignoran la presencia de otras personas. Esto hace que la generalización de los criterios se vea dificultada (Montiel Nava, 2015).

La incorporación del concepto de espectro en el DSM 5 (APA, 2013) representó un cambio desde el sistema categorial anterior hacia una concepción dimensional del trastorno, según la cual

no existirían trastornos claramente delimitados como entidades distintas, sino un continuo de alteración en varias dimensiones del desarrollo que puede darse con diverso grado de gravedad, en términos cuantitativos y que están relacionadas entre sí. Esta concepción había tenido antecedente en un estudio realizado por Wing y Gould (1979, como se cita en Seldas, 2017) para estudiar la incidencia del autismo en un barrio de Londres. Allí se comprobó que, si bien 4,9/10000 cumplían con todos los criterios para el diagnóstico del autismo 21,2/10000 presentaban dificultades importantes para las relaciones sociales, y quienes las tenían en mayor grado también mostraban signos en las otras áreas como conductas repetitivas y déficit en la capacidad de lenguaje y juego simbólico.

Por otra parte, la capacidad de utilizar el lenguaje se vincula con las habilidades formales y las sociales, y está íntimamente relacionada con las aptitudes para la comunicación. Se sostiene que el desarrollo de habilidades del lenguaje depende en buena medida de la comunicación social, aunque algunos niños con TEA tienen conservada la habilidad lingüística, aunque presentan grandes dificultades para la interacción social; en estos casos esa habilidad se puede seguir potenciando al mismo tiempo que se trabaja sobre la interacción con otras personas (Monfort, 2009).

No sólo resulta difícil caracterizar a los TEA como un cuadro clínico unificado, sino que también existen dificultades para determinar en términos empíricos el límite entre el desarrollo típico y el anormal. Las investigaciones sobre el fenotipo autista ampliado muestran la continuidad en la manifestación de los síntomas en las distintas dimensiones, así como la dificultad para determinar la frontera entre variaciones que podrían considerarse normales y aquellas que indicarían la presencia de un trastorno del desarrollo (Seldas, 2017). Riviere y Martos (2000) sostienen que las fallas en el desarrollo de los niños con autismo alteran los procesos implicados en la intersubjetividad y que las limitaciones para compartir experiencias impactan a su vez sobre la adquisición de las funciones superiores, la comunicación, el desarrollo de sistemas simbólicos y la capacidad para comprender, predecir y manipular los estados mentales. Según la gravedad del trastorno, el nivel de desarrollo en otras capacidades, como la

competencia intelectual, y el apoyo recibido, cada persona manifestará su problema con un conjunto de síntomas diferente.

Aunque la conceptualización anterior difiere de las provenientes del ámbito de investigación anglosajón, particularmente en cuanto a la definición de los procesos psicológicos implicados, ambas coinciden en que los límites entre el desarrollo típico y el propio de los TEA no son precisos, así como en la complejidad de las configuraciones de los diferentes déficits que pueden darse en las distintas dimensiones (Seldas, 2017).

3.2.2. Entidades neurológicas y comorbilidad en los TEA

Además de la diversidad en las manifestaciones sintomatológicas en las personas con TEA, el diagnóstico se complica también por el hecho de que en la mayoría de los casos se presenta en comorbilidad con otros trastornos y que pueden estar vinculadas a entidades médico neurológicas específicas. Estas últimas pueden deberse a infecciones pre y post natales, consumo de tóxicos por parte de la madre durante el embarazo, enfermedades neurogenéticas y degenerativas. Todas ellas pueden tener como efecto conductas identificadas como típicas del autismo e incluso pueden dejarlo como secuela. Por otra parte, el reconocimiento de comorbilidades con otros trastornos mentales puede resultar difícil y requiere de una observación estandarizada y en detalle para llegar a un diagnóstico certero (Ruggieri, 2015c).

En cuanto a la comorbilidad con trastornos del desarrollo, un porcentaje elevado de personas con autismo, entre un 50 y un 70%, cumple también con los criterios para el diagnóstico de Discapacidad Intelectual (lo que antes era denominado retraso mental) y esto estaría relacionado con la manifestación de los síntomas. Mientras más severa sea la discapacidad intelectual mayor será la alteración en las habilidades sociales (Seldas, 2017). También se da con alta frecuencia el déficit de atención con hiperactividad (TDAH); se estima que el 30% de los niños con autismo tienen dificultades de atención y requieren tratamiento farmacológico específico para el mismo (Grañana, 2017).

Entre las comorbilidades con trastornos más allá de los del desarrollo merecen mencionarse las conductas ansiosas, las obsesiones y compulsiones, las conductas agresivas y los trastornos del sueño. Más del 40 % de las personas con autismo tienen conductas de ansiedad, pensamientos objetivos y rituales, estos últimos emparentados con las conductas estereotipadas propias de los TEA. Los trastornos del sueño son frecuentes, especialmente en los niños más pequeños y se dan específicamente en cuanto a la regulación del ciclo vigilia-sueño (Grañana, 2017).

3.2.3. Importancia del diagnóstico temprano

Desde el momento que se sabe que los TEA se presentan tempranamente durante el desarrollo de los niños y sus efectos se extienden durante la vida adulta, el diagnóstico temprano resulta fundamental para comenzar oportunamente con los abordajes terapéutico y educacional. Durante los dos primeros años de vida se sientan las bases del desarrollo de la cognición social, comenzando por el procesamiento de elementos sociales en relación con el sistema de recompensa y recorriendo una serie de etapas con períodos sensibles durante los cuales las alteraciones, sea debido a factores genéticos o epigenéticos, podrían determinar que no se complete el desarrollo adecuadamente. La intervención temprana podría evitar que el deterioro avance e incluso se espera que pudiera restablecer el funcionamiento de ciertos circuitos a nivel del sistema nervioso central (Ruggieri, 2015b).

Lo anterior ha llevado a considerar de fundamental importancia el estudio del autismo desde edad muy temprana, prácticamente desde el nacimiento, aunque al depender de la observación del comportamiento, el diagnóstico realmente temprano, es decir durante el primer año de vida, es muy difícil. En la actualidad pueden hacerse diagnósticos confiables a los 18 meses, lo que en principio no es lo suficiente para evitar fallas en los procesos mencionados en el párrafo anterior, sin contar con que esta posibilidad no se encuentra más que en un pequeño porcentaje de casos, siendo lo más común el diagnóstico a los tres años o más (Seldas, 2017).

Con base en estadísticas propias, Ruggieri (2015c) afirma que sólo el 14% de los pacientes autistas tuvieron un diagnóstico a una edad promedio de 5 años. Los padres suelen acudir a la consulta cuando su niño presenta retrasos en el desarrollo del lenguaje o marcados problemas de

conducta. Por eso considera fundamentales los métodos de alerta y técnicas de despistaje, así como la difusión de información acerca del autismo para aumentar la conciencia de su existencia.

En la guía de buenas prácticas para el diagnóstico de este trastorno de la Academia Americana de Neurología (Filipek et al., 2000) se recomendó realizar un despistaje en todo niño que alrededor del año de edad no emita ningún balbuceo, señale con el dedo o imite acciones de otras personas. Esta evaluación debe repetirse a los 16 meses en los casos en que el niño no emita palabras y a los 24 meses si no produce frases espontáneas de al menos dos palabras. Además, se sugiere que se realicen evaluaciones a cualquier edad en los casos de niños que habiéndolas mostrado oportunamente hayan perdido la capacidad del lenguaje o las habilidades para socializar.

Lo anterior constituye una primera fase para el diagnóstico temprano de TEA, en ella se recurre a técnicas de despistaje amplias, es decir que detectan en general signos de trastornos del desarrollo, tales como el Cuestionario de Edades y Etapas (ASQ) y el Inventario de Desarrollo del Niño (CDI) (Ireton & Glascoe, 1998), como también específicas para síntomas de autismo, entre las que se destaca el Listado de Chequeo de Autismo para Niños (CHAT) (Baird et al., 2000). Habiéndose identificado la existencia de riesgo, la segunda fase se focaliza en el diagnóstico diferencial entre TEA y otras discapacidades como Trastorno de la Comunicación y retraso en el desarrollo. En este sentido se destacan instrumentos de evaluación como la Lista de Chequeo de Conductas Autistas (ABC) (Krug, Arick & Almond, 1980) y el Cuestionario de Comunicación y Socialización (SCQ) (Rutter, Bailey & Lord, 2003). Finalmente, se trata de definir la categoría dentro del espectro en la cual se encuentra el niño en particular, así como su grado de funcionamiento, nivel de inteligencia, capacidad verbal, presencia de conductas agresivas y otros aspectos que especifiquen el diagnóstico. En esta fase se recurre tanto a escalas de observación directa como la Escala de Observación para el Diagnóstico de Autismo (ADOS - 2) (Lord et al., 2017), como entrevistas a los padres del niño del tipo de la Entrevista para el Diagnóstico del Autismo (ADI) (Rutter, Le Couteur & Lord, 2017), instrumentos que están

altamente estandarizados y han sido revisados para aumentar su eficacia diagnóstica (Montiel Nava, 2015).

3.2.4. Diferencias de sexo en investigaciones previas en TEA

En principio, la mayor diferencia entre varones y mujeres en cuanto al TEA es la mayor probabilidad de padecerlo de los primeros. Se estima que la relación es de 4:1, aunque en estudios más recientes se sugiere que esta proporción podría ser menor, alrededor de 2-2,6: 1 (Rynkiewicz et al., 2016). Incluso entre familiares con un amplio fenotipo autista, el predominio de varones por sobre mujeres se mantiene. A pesar de tratarse de un trastorno con una heredabilidad alta, no se ha detectado aún un locus en el genoma que explique la predisposición diferencial según el sexo. Mientras tanto, la explicación no genética a esta vulnerabilidad diferencial a partir de la hipótesis de una exposición a niveles altos de andrógenos durante el embarazo ha recibido muchas críticas (Seldas, 2017).

La investigación acerca de las bases genéticas de los TEA ha logrado algunos avances, identificando entre el 10 y 20% de los casos como atribuibles a anomalías cromosómicas, mutaciones raras y variaciones en el número de copias. Sin embargo, la gran mayoría de los casos sigue sin tener una explicación en cuanto a su base biológica y genética. Las marcadas diferencias en el diagnóstico según el sexo, por ejemplo, serían atribuibles a fallas en el cromosoma X (Laumonnier, Cuthbert & Grant, 2007).

Una explicación orientada en esta dirección fue propuesta por Skuse (2000), postulando un mecanismo genético en lo que se denomina *imprinted-X liability threshold model*. La impronta genética (*genomic imprinting*) es un fenómeno genético por el cual los alelos materno y paterno de genes específicos en ciertas regiones de algunos cromosomas son marcados de manera diferenciada desde la producción de gametos. Después de la fertilización la unión de estos alelos determina una expresión diferencial del gen durante el desarrollo (Yu, He, Yao, Li, Li & Zhao, 2011). La hipótesis central de Skuse (2000) es que el umbral para la expresión fenotípica de muchas de las características del autismo está bajo la influencia de un gen impreso vinculado al cromosoma X que tiene un rol importante en el desarrollo normal del feto y que en su caso

particular se transmite en el cromosoma X heredado por vía paterna con un umbral de expresión fenotípica más alto. Cuando es transmitido por vía materna, en cambio, permanece generalmente sin expresión. Debido a que sólo las mujeres tienen un cromosoma X transmitido por vía paterna, el umbral para la expresión fenotípica sería mayor en ellas que en los varones. El modelo se completa con la hipótesis que afirma que el umbral para la expresión fenotípica se supera en el caso de las mujeres cuando existen deficiencias a nivel de la inteligencia general y especialmente verbal. Este modelo predice adecuadamente varias de las observaciones realizadas en estudios sobre las diferencias según sexo en personas con autismo, por ejemplo, que las mujeres con autismo tienen en general CI más bajos que los varones y que la razón entre hombres y mujeres es más baja entre personas que además tienen discapacidad intelectual que entre los que poseen un CI normal o superior al término medio.

Investigaciones independientes han señalado que este cromosoma podría tener más de un gen susceptible para la génesis de los TEA. Se han realizado diversos estudios, incluyendo experimentos con animales de laboratorio, a través de los cuales se estableció la relación entre dos genes relacionados con el cromosoma X (Neurologin 3 y Neurologin 4 X) y algunas manifestaciones características de los TEA, particularmente relacionadas con fallas en la sinapsis. Los resultados son considerados evidencia provisoria y especialmente la asociación de estas fallas genéticas con las diferencias en función del sexo requieren de confirmación de estudios independientes (Yu, He, Yao, Li, Li & Zhao, 2011).

En cuanto a las diferencias en las formas en que los TEA se manifiestan clínicamente, en un estudio realizado con una muestra de 325 sujetos con diagnóstico de TEA (Mandy, Chilvers, Chowdhury, Salter, Seigal & Skuse, 2012), de los cuales 52 eran de sexo femenino, se detectaron diferencias significativas en función de esta variable, tanto en niños pequeños (toddlers) como en niños en edad escolar. Los niños fueron emparejados por su CI verbal y, al incluir la muestra de sujetos hasta los 18 años, se observó la estabilidad de las diferencias según sexo a lo largo de la infancia y adolescencia. Las mujeres mostraron en menor medida conductas repetitivas y estereotipadas, a niveles equivalentes de dificultades en la comunicación y vinculación social,

que los varones. Por reportes de sus maestros se determinó que los varones con TEA tenían mayores problemas sociales que las mujeres. Por otra parte, el fenotipo de las mujeres de la muestra resultó más estable a lo largo de los distintos rangos de edad que el de los varones. Los resultados, particularmente la menor severidad de las dificultades en la escuela y la levedad de las conductas estereotipadas en las mujeres, fueron interpretados por los autores como un riesgo de subdiagnóstico de TEA entre ellas.

En un estudio realizado en Polonia con 33 niños y niñas con diagnósticos de autismo y Asperger con lenguaje fluido, cuyas edades variaban de 5 - 10 años, aplicaron la Tarea de Demostración y Dibujos animados del Módulo 3 del ADOS – 2, registrando la gestualidad de los participantes a través de una aplicación conectada a una cámara (Rynkiewicz et al., 2016). De esta manera se encontró que las niñas presentaban mayor capacidad de comunicación no verbal que los varones; específicamente sus gestos eran más enérgicos y vívidos, lo que según los autores sería con mayor probabilidad percibido por un evaluador como no propio de TEA. En consecuencia, esta característica de las mujeres con autismo podría resultar en un subdiagnóstico o en una calificación dentro del espectro al utilizar la escala ADOS – 2.

Werling y Geschwind (2013) también sugieren, en base a una revisión de la bibliografía, que la gran diferencia en el diagnóstico a favor de los hombres podría deberse a un sesgo explicable por el menor grado de manifestación de estos síntomas entre las mujeres. Por otra parte, afirman que la explicación de los TEA es claramente multifactorial, incluyendo variaciones genéticas y factores biológicos, por ejemplo, hormonales, pero también factores ambientales que contribuyen a potenciar o a atenuar las posibles diferencias de riesgo entre varones y mujeres. Sin embargo, dan credibilidad a las hipótesis acerca del impacto de los niveles de hormonas y a las diferencias sexuales a nivel de cromosomas, aun reconociendo la necesidad de continuar investigando hasta determinar con mayor precisión aquellos factores claves para elucidar el mecanismo explicativo de las diferencias en la manifestación fenotípica de los TEA entre varones y mujeres.

McLennan, Lord y Schopler (1993) utilizaron el ADI para comparar dos grupos de sujetos diagnosticados con autismo, 21 mujeres y 21 varones, con niveles equivalentes de CI. Los

varones mostraron mayor intensidad de síntomas en el área de desarrollo social, pero no en el resto. Este trabajo se basaba en otros anteriores, entre los cuales se puede destacar el de Lord, Schopler y Rebecki (1982) que estableció que la diferencia significativa en cuanto a conductas inusuales a favor de las mujeres podía explicarse por su desempeño significativamente inferior al de los varones en el CI no verbal. Por otra parte, en contacto visual inusual y juego estereotipado las diferencias fueron significativas aun controlando el CI no verbal, con mayor grado en los varones que en las mujeres.

En una investigación con el objetivo de clarificar las razones por las que el diagnóstico de TEA es más difícil en el caso de las mujeres, se puso especial atención a aquellas que tenían habilidades cognitivas, destacando que son consistentemente diagnosticadas más tarde que los varones. Basándose en los reportes de cuidadores de niños y niñas que en edad escolar serían diagnosticados con TEA acerca de las actividades de éstos antes del diagnóstico, se estableció que las niñas tienden más que los varones a recurrir a la imitación para insertarse en su entorno social, así como un mayor deseo por encajar entre sus pares. El aislamiento era un comportamiento más raro que entre los varones, para los cuales era prácticamente la regla. En cuanto al comportamiento repetitivo y estereotipado, se encontró que la naturaleza de tales intereses difería. En el caso de los varones lo más común fue el uso disfuncional de juguetes con ruedas (el típico ordenamiento de autitos). Esto no fue el caso entre las niñas, las cuales mostraban interés por juguetes u objetos tomados al azar. Además, su interés parecía ser menos intenso que el de los varones, algo que podría impactar en los reportes de maestros y padres retrasando el pedido de diagnóstico. Los investigadores sugieren que es necesario continuar investigando acerca de las diferencias en los perfiles de varones y mujeres con TEA para ayudar a identificar los problemas particulares que las niñas tienen, especialmente aquellas con habilidades cognitivas (Hiller, Young & Weber, 2016).

3.2.5. *La Escala ADOS-2*

La Escala de Observación para el Diagnóstico Autismo (ADOS - 2) (Lord et al., 2017); es una técnica que provee una evaluación acerca de los factores sociales y comunicativos más allá de las dificultades en relación al lenguaje expresivo. La escala está estructurada en cinco módulos que coinciden con el DSM 5 (APA, 2013); el examinador es quien selecciona el módulo, teniendo en cuenta el lenguaje expresivo del evaluado. Se puede aplicar a personas de edades, niveles de desarrollo y comunicación verbal muy diferentes (Lord et al., 2017).

Los módulos tienen secuencias de interacciones sociales y comunicativas en una serie de situaciones estructuradas y no estructuradas, cada una de estas ofrece distintas presiones para que se produzcan comportamientos sociales específicos. Una vez elegido el módulo adecuado, si el evaluador lo considera necesario puede cambiar de módulo en caso que el nivel de lenguaje sea distinto al esperado o si las tareas propuestas resultan inapropiadas debido a un nivel cognitivo menor (Lord et al., 2015).

Se realiza en una sala en la cual no debe haber muchos estímulos exceptuando los objetos de la escala ADOS – 2. El niño debe estar acompañado por un familiar o cuidador (generalmente es su madre). Cada prueba debe ser realizada por el niño de forma específica (Lord et al., 2015). En cuanto a la puntuación, existe un puntaje comparativo para determinar el grado de severidad de los síntomas observados, en los módulos 1, 2 y 3 (Lord et al., 2017).

Como complemento del ADOS – 2 se utiliza, la Entrevista para el diagnóstico del Autismo (ADI – R) que permite conocer la historia evolutiva, indagar en las conductas estereotipadas, obsesiones o compulsiones y evaluar comportamientos no observados en el ADOS – 2. El ADI – R no es un instrumento de observación, sino que indaga conductas de diferentes contextos del niño a lo largo del tiempo a través de preguntas que responden los padres o cuidadores. La información recolectada se traslada a algoritmos que orientan el diagnóstico y la evaluación, sirviendo como complemento del ADOS – 2. En los niños mayores o en adolescentes y/o adultos, en algunos ítems se profundizan sobre cómo eran sus conductas a los 4 – 5 años, donde el trastorno es más notorio (Rutter, Le Couteur & Lord, 2017).

El ADOS tiene alta sensibilidad y baja especificidad y el ADI – R al revés, tiene baja sensibilidad y alta especificidad, aunque la sensibilidad mejora cuando excluye ítems de conducta en niños pequeños. Cuando ambas técnicas son utilizadas de manera complementaria aumentan la sensibilidad y especificidad (Wiggins, 2007). En una investigación realizada en Estados Unidos con una muestra de 138 niños entre las edades de 24 y 36 meses, fueron evaluados por posibles diagnósticos de TEA o preocupaciones sociales y de lenguaje en una clínica de evaluación del desarrollo, el ADOS demostró tener fuerte sensibilidad y especificidad para autismo versus no autismo (Corsello, et al., 2013).

En los apartados siguientes se desarrollarán los distintos signos e índices para el diagnóstico con este instrumento, así como su organización en categorías específicas, los algoritmos y puntos de corte para cuantificar los resultados e interpretarlos (Lord et al., 2017).

3.2.5.1 Signos e índices del trastorno

Los signos e índices a evaluar a través de este instrumento se encuentran detallados y organizados en cinco categorías: Lenguaje y Comunicación, Interacción Social Recíproca, Juego, Comportamientos Estereotipados e Intereses Restringidos y otros Comportamientos Anormales. Se incluyen varios aspectos que pueden considerarse indicadores de TEA y que varían según el módulo. Existen cinco módulos, el módulo Toddler que es para niños entre 18 y 31 meses, módulo 1 es a partir de 31 meses y pre-verbal o con pocas palabras, mientras que en el otro extremo el módulo 4 evalúa el Lenguaje Fluido. En niños con cierta producción de lenguaje se evalúa la conversación, en qué medida ofrece y pide información sobre cuestiones personales o sobre acontecimientos (Lord et al., 2017).

A continuación se presentan los ítems evaluados para el módulo 1 organizados por dimensión.

En la dimensión Lenguaje y Comunicación se evalúan:

- Nivel General de Lenguaje No Ecológico
- Frecuencia de Vocalizaciones Dirigidas a Otros

- Entonación de las Vocalizaciones/Verbalización
- Ecolalia Inmediata
- Frases o Palabras Idiosincráticas/Estereotipadas
- Uso del Cuerpo del Otro para Comunicarse
- Señalar
- Gesto

En la dimensión de Interacción Social Recíproca se evalúan:

- Contacto Visual
- Sonrisa Social Correspondida
- Expresiones Faciales Dirigidas a Otros
- Integración de Mirada con Otros Comportamientos Anormales
- Placer Compartido durante la Interacción
- Respuesta al Nombre
- Pedir
- Dar
- Mostrar
- Iniciación Espontánea de Atención Conjunta
- Calidad de Apertura Social

En la dimensión Juego se evalúa:

- Juego Funcional con Objetos

- Imaginación/Creatividad

En la dimensión Comportamiento Estereotipados e Intereses Restringidos evalúa:

- Interés Sensorial Inusual
- Manierismos de Manos y Dedos
- Comportamiento Autoagresivo
- Intereses Inusualmente Repetitivos o Comportamientos Estereotipados

En la última dimensión Otros Comportamientos Anormales se evalúa:

- Hiperactividad
- Berrinches, Agresiones, Comportamientos Negativos o Disruptivos
- Ansiedad
- Movimientos Anormales

La Sonrisa Social Correspondida, que se incluye en una de las hipótesis de este trabajo, es uno de los aspectos evaluados en la dimensión Interacción Social Recíproca que consiste en que la persona responda con una sonrisa frente a la misma expresión facial u otro comportamiento amistoso por parte de otro. Se pone énfasis en que la sonrisa debe ser un claro signo de respuesta dirigida a otra persona y no una acción independiente de la interacción (Lord et al., 2017). En una revisión de estudios longitudinales prospectivos Seldas (2012) identifica la Sonrisa Social como uno de los indicadores que, registrados alrededor del año de vida, permitan predecir un diagnóstico de autismo a los tres años. En niños con autismo, al año y medio la falta de Sonrisa Social es una de las dificultades específicas detectadas, en comparación con otros signos. En los casos en que se produce una regresión después de un desarrollo inicial típico, la Sonrisa Social es una de las áreas en que se verifica la misma, junto con otras como la imitación y la respuesta al

nombre. En estudios basados en observación directa y experimentación se ha establecido que a los 12 meses los niños con autismo muestran diferencias significativas en un conjunto de aspectos con los que tienen un desarrollo típico entre los que se encuentra la Sonrisa Social (Zwaigenbaum et al., 2005).

El Contacto Visual Inusual y Pedir se evalúan solamente en el módulo 1. A partir del módulo 2 se evalúa también la Cantidad de Comunicación Recíproca y Calidad de la Relación con el Evaluador a lo largo de la sesión, así como la Empatía. En los módulos 3 y 4 se incluye una evaluación de la Capacidad de Brindar Espontáneamente ejemplos de insight acerca de las relaciones, de comunicar recurriendo a la combinación de lenguaje verbal y no verbal. En el módulo 4 se incorpora también un apartado para evaluar la Capacidad de Comunicar las propias Emociones a través de diversos recursos y la responsabilidad percibida en relación con las acciones desarrolladas por la persona en sus situaciones cotidianas típicas (Lord et al., 2017).

En la categoría de Juego la evaluación varía también entre los distintos módulos. En los módulos 1 y 2 se evalúan el Juego Funcional con Objetos y la Imaginación/Creatividad, a través del uso flexible y creativo de los objetos. En los módulos 3 y 4 sólo se evalúa la Imaginación/Creatividad tanto a través del uso de objetos como a través de recursos verbales, por lo tanto, las codificaciones deben realizarse teniendo en cuenta el nivel de lenguaje expresivo (Lord et al., 2017).

La categoría de Comportamientos Estereotipados e Intereses Restringidos reúne aspectos que han sido identificados como señales del autismo desde los inicios de la investigación de Kanner. En primer lugar, se encuentra el ítem Interés Sensorial Inusual que refiere específicamente a una especial atención por los objetos debido a aspectos sensoriales. Esto sucede cuando el niño se queda observando más de uno de los juguetes y materiales durante un tiempo considerable, pero sin mostrar preferencia por ninguno. En el caso de concentrar su atención en un objeto único podría considerarse que se trata de un Comportamiento Repetitivo. En este ítem se evalúa todo comportamiento que llame la atención por ser estereotipado o repetitivo, se trate de acciones como golpear o sacudir cosas, utilizar de una única manera los juguetes o simplemente ocupar la

atención en alguna cosa en particular como se acaba de mencionar. A partir del módulo 3 se incluye un ítem para los rituales y compulsiones, se amplía el alcance del relacionado con los Intereses Restringidos y Comportamientos Estereotipados para incluir las referencias a temas específicos que aparecen sin que se integren en la conversación (Lord et al., 2017).

Por último, en la categoría de Otros Comportamientos Anormales se codifican indicadores como Hiperactividad, en donde también puede evaluarse la falta de actividad cuando el niño se mantiene muy quieto incluso en situaciones que requerirían que se mueva, Berrinches, Agresiones, Comportamientos Negativos o Disruptivos, y toda otra manifestación de enojo que vaya más allá de la comunicación de una queja y ansiedad, incluyendo los casos en que se detecta signos leves de incomodidad al principio de la evaluación (Lord et al., 2017).

El manual especifica que un mismo comportamiento debe codificarse en una única categoría, pero aclara que en cualquier secuencia pueden identificarse distintos aspectos de un mismo comportamiento que pueden codificarse como anormales en más de una categoría. Por ejemplo, si un niño que se encuentra concentrado en armar una fila de bloques, al terminar salta, agita los brazos y se enoja si se quiere dar por terminada la actividad podrían considerarse signos para Intereses Sensorial Inusual, Comportamiento e Intereses Restringidos y Otros Manierismos Complejos (Lord et al., 2017).

Para niños entre 12 y 30 meses se utiliza un módulo especial llamado *Toddler*. El manual de este módulo no está traducido al castellano, sino solamente el protocolo. En cuanto a lo que se evalúa, se cambia la fiesta de cumpleaños por la actividad de bañar un bebé, y se agregan las pruebas ignorar y bloqueo. Además se puntúan las aproximaciones sociales a la madre y al examinador y el balbuceo dirigido (Lord et al., 2017).

3.2.5.2 Interpretación de los resultados

Cada uno de los ítems enumerados en el apartado anterior debe ser codificado con el número 0 – 1 – 2 – 3, aunque el 3 no se encuentra en todos los ítems, así como también los números *no*

aplicable, que son el 7 y el 8, códigos especiales, indicados para los casos que sea necesario señalar la existencia de alguna limitación motora, en el caso de Gestos, o la Ausencia de Producción de Lenguaje como para poder puntuar. En la versión anterior del instrumento, para la elaboración del algoritmo diagnóstico, se consideraban únicamente las codificaciones de los ítems de las categorías de Lenguaje y Comunicación e Interacción Social Recíproca. El Juego, los Intereses Restringidos y Patrones de Conducta Estereotipada no formaban parte del algoritmo. En el ADOS – 2 se incluyeron algunas modificaciones, en el módulo 3 las dos categorías consideradas originalmente se fundieron en una dimensión llamada *Afecto Social* y que consta de 10 ítems, a esto se le agregó una dimensión para Intereses Repetitivos y Conductas Estereotipadas formado por cuatro ítems. En el módulo 4 se registran los ítems en cuatro categorías, Comunicación, Interacción social (categorías que se suman para el diagnóstico y clasificación), Imaginación/Creatividad y Comportamientos Estereotipados e Intereses Restringidos (Lord et al., 2017).

Los números de la codificación realizada durante la evaluación deben transformarse para generar los puntajes del algoritmo. Los codificados con 3 se transforman en 2 puntos para el algoritmo, los números fueran del rango de 0 a 3, que como se dijo corresponden a códigos especiales, se transforman en puntajes de 0 y los números entre 0 y 2 se cargan sin transformar. Para interpretar los puntajes así obtenidos se consideran básicamente dos puntos de corte que varían para los diferentes módulos, uno de los cuales es el umbral para considerar que la persona se encuentra dentro del espectro autista y el otro indica un diagnóstico más específico de trastorno autista. En el módulo 1, estos puntajes son de 11 y 16 respectivamente para sujetos con pocas o ninguna palabra, de 8 y 12 para los que producen algunas palabras. En el módulo 2, los puntos de corte para niños menores de 5 años son de 7, para el espectro autista y 10 para el diagnóstico de autismo, mientras que están en 8 y 9 para niños de 5 o más años. Los puntos de corte para el módulo 3 son 7 y 9 siempre considerando el puntaje total de la evaluación. Para el módulo 4 se establecen puntos de corte para cada una de las dimensiones (Comunicación e Interacción Social y para la suma de los puntajes y para el diagnóstico deben darse todos los resultados indicados. Por ejemplo, para diagnóstico de espectro autista es necesario que el puntaje

total de Comunicación sea de 2 o mayor y el de Interacción Social de 4 o más, siendo el total igual o mayor a 7. Para el diagnóstico más específico de autismo se requiere que el puntaje en Comunicación sea mayor o igual a 3 y el de Interacción Social mayor o igual a 6 con una suma total de 10 o más (Lord et al., 2017).

Además del diagnóstico del espectro y el específico de trastorno autista, los puntajes obtenidos a través de los algoritmos, los módulos 1 a 3 tienen puntajes de comparación que permiten distinguir entre grado alto, moderado o leve, mientras que los dos primeros módulos permiten evaluar el grado de preocupación clínica basándose en el puntaje total y distinguiendo entre muy poca o ninguna preocupación, preocupación leve, moderada y severa, que es la que requiere un soporte profesional substancial. (Lord et al., 2017). En el DSM 5 (APA, 2013) se distingue entre tres niveles de gravedad:

- Grado 1: Necesita ayuda. Corresponde a personas que presentan deficiencias en la comunicación que requieren de ayuda inmediata para ser superadas. Generalmente tienen dificultades para iniciar interacciones sociales y dan la impresión de no interesarse por ellas. Presentan, además, cierta inflexibilidad en su comportamiento que obstaculiza la alternancia entre diferentes actividades y que puede ocasionarles problemas en su funcionamiento social en diferentes contextos.
- Grado 2: Necesita ayuda notable. Se trata de personas con deficiencias notables en la comunicación social, tanto verbal como no verbal, y tienen problemas incluso cuando reciben ayuda. Además de no iniciar interacciones presentan respuestas insatisfactorias a las iniciativas de otros, al punto de dar la impresión de que no les interesan las relaciones sociales. En cuanto a su comportamiento, presentan inflexibilidad que resulta en una marcada ansiedad cuando se ven enfrentados a situaciones en las que tienen que cambiar el foco de la acción.
- Grado 3: Necesita ayuda muy notable. En este nivel las deficiencias en la comunicación verbal y no verbal son graves, tienen como resultado alteraciones importantes en el funcionamiento social. El inicio de interacciones sociales es muy limitado y las respuestas

frente a la apretura social por parte de otras personas es mínima. La inflexibilidad del comportamiento llega al punto de interferir con el funcionamiento en todos los ámbitos, y la ansiedad que presentan frente a un cambio en las situaciones es máxima.

4. Hipótesis

H1: Los hombres tienen mayoría de presencia del Trastorno del Espectro Autista que las mujeres.

H2: La falta de sonrisa social correspondida es uno de los signos más frecuentes del TEA según la escala ADOS – 2.

H3: La mayoría de los niños presentan un grado moderado del trastorno evaluado con la escala ADOS - 2.

5. Metodología

5.1. Tipo de estudio

Descriptivo/Correlacional

5.2. Tipo de diseño

No experimental/Transversal

5.3. Muestra

Muestra no probabilística que consta de 42 pacientes de una institución especializada en Trastorno del Espectro Autista evaluados con la escala ADOS – 2 (Lord et al., 2017) el módulo 1 y 2, a través del diagnóstico del DSM 5 (APA, 2013). En cuanto a los criterios de exclusión son niños entre 3 y 11 años de edad evaluados en los años 2015, 2016 y 2017. Con diferente número de varones y mujeres ya que generalmente hay más varones con este trastorno.

5.4. Instrumento

ADOS – 2 (Escala de Observación para el Diagnóstico Autismo) evaluación estandarizada y semi - estructurada de la comunicación, la interacción social y el juego o el uso imaginativo de materiales para sujetos con sospecha de TEA. La última versión basada en el DSM 5. Es de aplicación individual, duración aproximada de 45/60 minutos (Lord et al., 2017).

Está organizado en cuatro módulos, el cual cada persona será evaluada con el módulo adecuado a su edad y nivel de comunicación verbal. Se puede aplicar a niños y adultos con distintos niveles de desarrollo y comunicación verbal con o sin habla fluida. Esta técnica permite poner en evidencia diferentes dificultades del niño, en situaciones similares a la vida cotidiana, no se toma en cuenta la motivación; la puntuación se realiza observando las conductas presentes durante la prueba.

5.5. Procedimiento

A partir de la base de datos completa de los evaluados en la institución se seleccionaron los niños y niñas diagnosticados con la escala ADOS – 2. Los datos fueron pasados a una planilla Excel y luego a la aplicación Infostat para realizar los cálculos estadísticos necesarios.

6. Desarrollo

6.1. Análisis de las diferencias en el Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista a través de la Escala ADOS – 2 de acuerdo al sexo

Al analizar las diferencias según sexo en el diagnóstico de TEA puede decirse, en primer lugar, que se comprueba la mayor incidencia del trastorno entre los varones señalada en la bibliografía (Seldas, 2017; Skuse, 2000). La relación de la muestra analizada es de 5:1 a favor de los varones, algo mayor que la reconocida, que es de cuatro varones por cada mujer (Gentil, 2016). Las razones que explican esta notable diferencia son algo que aún falta dilucidar y que está más allá de las posibilidades de un estudio de las características del presente, se puede

mencionar en este sentido las hipótesis de fallas en el cromosoma X (Laumonnier, Cuthbert & Grant, 2007), en particular la que postula el efecto del mecanismo denominado *imprinted-X liability threshold*, que sostiene la existencia de diferencias en los alelos materno y paterno de genes específicos desde el momento de la producción de gametos (Yu, He, Yao, Li, Li & Zhao, 2011).

Por otra parte, para analizar las posibles diferencias en el diagnóstico de TEA según el sexo de los pacientes se realizaron pruebas t de Student para muestras independientes comparando los promedios de ambos grupos en los puntajes totales del instrumento y para cada una de las dimensiones evaluadas. Los resultados no muestran diferencias significativas en ningún caso (Tabla 1). Prácticamente en todas las dimensiones los puntajes de ambos grupos son muy similares, la única dimensión que muestra alguna mínima diferencia es la de Comportamientos Estereotipados y Restringidos, en donde los varones presentan un promedio ligeramente superior al de las mujeres, pero esta pequeña diferencia no es estadísticamente significativa.

Tabla 1
Diferencias según sexo en dimensiones ADOS – 2. Pruebas t de Student.

Dimensión	Media Varones	Media Mujeres	t (gl)
Puntaje Total	14,77	14,43	.16 (40); $p > .05$
Lenguaje y Comunicación	3,28	3,50	.30 (29); $p > .05$
Interacción Social Recíproca	9,34	9,33	-.01 (33); $p > .05$
Social Afectiva	12,41	12,29	-.07 (39); $p > .05$
Intereses Repetitivos y Estereotipados	2,68	2,14	-.73 (39); $p > .05$

Contrariamente a los resultados observados, la bibliografía relevada registraba una menor presencia de Conductas Repetitivas y Estereotipadas en las mujeres, a niveles equivalentes de dificultades en la Comunicación y Vinculación Social que los varones. Asimismo, señalaba que los varones tenían mayores dificultades en la Interacción Social (Mandy, Chilvers, Chowdhury, Salter, Seigal & Skuse, 2012). Esto último había sido encontrado también por McLennan, Lord y Schopler (1993) comparando varones y mujeres con similares niveles de CI. Ninguna de estas diferencias se corroboran a partir de los resultados de este estudio, mientras que análisis más específicos, como el de Hiller, Young y Weber (2016), que consideran comportamientos concretos y establecen diferencias en cuanto al tipo de intereses que muestran cada uno de los grupos de pacientes, no pueden realizarse con la información disponible.

6.2. Signos más frecuentes observados en la Escala ADOS – 2

Para determinar los signos más frecuentes observados con la escala ADOS – 2 se dividieron los datos según el módulo aplicado, el Módulo 1 que se utiliza con niños pre-verbales o con pocas palabras y el Módulo 2, que presentan cierto nivel de lenguaje, típicamente en forma de frases simples. A partir de esta clasificación según el módulo aplicado se calcularon para cada uno de los ítems evaluados los porcentajes de niños que no presentaron comportamientos propios de TEA, o no lo hicieron en el sentido indicado en el ítem, de aquellos que presentaron estos signos en grado leve a moderado y de los que presentaron conductas tipificadas en un nivel alto, definiciones estas tomadas del Manual (Lord et al., 2017). A continuación se enumeran los ítems con mayores porcentajes comenzando por el Módulo 1 (representados en la Tabla 1 que figura a continuación de la descripción) para luego pasar al Módulo 2.

Entre los niños evaluados con el Módulo 1 la dimensión de Comunicación tuvo una presencia relativamente baja en comparación con la de Interacción Social Recíproca. Dentro de esta dimensión el signo más frecuentemente observado fue la ausencia de Gestos, que se detectó en el 97% de los casos, con un 70% de ellos en los que se consideró que existía una alteración clara. Luego, los signos más frecuentes fueron la falta de Lenguaje No Ecológico (observado en el 76% de los casos y con un 33% de ellos con alteración notable) y la falta de Señalamiento, con

un 70% de casos con al menos alguna dificultad y un 30% con alteración notable. La falta de Vocalizaciones Dirigidas fue detectada en el 58% de los casos y en el 24% resultó claramente percibida. El resto de los ítems no llegó a superar el 50% de casos con alteraciones, y entre ellos los menos frecuentes fueron las Frases Idiosincráticas (37% de casos) y el Uso del Cuerpo del Otro en la Comunicación, que sólo fue considerada con alteraciones en el 17% de los casos evaluados. En ambos ítems sólo el 7% de los niños mostraron conductas claramente anormales.

La dimensión Interacción Social Recíproca registró una mayor presencia de signos relevantes para el diagnóstico en los niños al ser evaluados con el Módulo 1. La mayoría de los aspectos específicos evaluados fueron identificados como problemáticos en más de la mitad de los casos. El ítem con mayor porcentaje de casos con alteraciones fue *Mostrar*, ya que el 100% presentó alteraciones en este sentido y en el 53% de los casos se registraron como claras. Hubo varios ítems cuyos porcentajes superaron el 90%: la Cantidad de Aperturas Sociales al Examinador (97%), la Cantidad de Aperturas Sociales al Padre, la Calidad de las Aperturas Sociales, la Iniciación de la Atención Conjunta y la acción de Dar (todas con el 93% de los casos con alteraciones). De todas ellas la más destacable es la Calidad de las Aperturas Sociales, ya que en el 60% de los casos se detectaron alteraciones claras, un porcentaje mayor aún que en el ítem *Mostrar*, que se detectó en todo los casos pero en un 53% de manera clara. Los ítems de esta dimensión en los que se registraron menores porcentajes de niños con alteraciones fueron la falta de Respuesta al Nombre (47%) y de Respuesta a la Atención Conjunta (55%). La falla en la Sonrisa Social Correspondida fue registrada en el 77% de los casos, lo que no permite corroborar la hipótesis de este trabajo que afirmaba que este signo es uno de los más frecuentes.

Considerando las dos dimensiones incluidas en el algoritmo diagnóstico del ADOS - 2, puede decirse que los problemas en la Interacción Social Recíproca tuvieron un mayor peso en el diagnóstico que las fallas en la Comunicación. A continuación se consideran las dimensiones Juego, Comportamiento Repetitivo y Estereotipado y Otras Conductas Anormales.

En la dimensión Juego el 83% de los niños mostraron limitaciones en cuanto al Juego Creativo o Simbólico, con un 33% con predominancia de Juego Repetitivo. La falta de Juego Funcional fue registrada en el 53% de los casos, con 17% de alteraciones claras.

En la dimensión Comportamiento Repetitivo y Estereotipado hubo un solo ítem en el que más de la mitad de los niños presentaron déficit. El específicamente elaborado para evaluar este aspecto mostró el porcentaje más alto de niños con alteraciones, el 67%, mientras que en el 37% de ellos los Intereses Repetitivos resultaron claramente identificables. La mitad de los niños mostró Interés Sensorial Inusual, pero sólo el 7% lo hizo en un nivel alto. Finalmente, sólo el 26 presentaron Manierismos y no hubo ningún caso que registrara Autoagresiones.

En cuanto a Otros Comportamientos Anormales, los Berrinches fueron el ítem más frecuente, con un 53% de fallas, 13% en un nivel alto. Ansiedad e Hiperactividad fueron registrados en menos de la mitad de los casos, y en esta última sólo un 7% mostró un grado alto. A continuación se incluye la Tabla 1 que muestra todos los signos evaluados y los porcentajes correspondientes a las tres categorías.

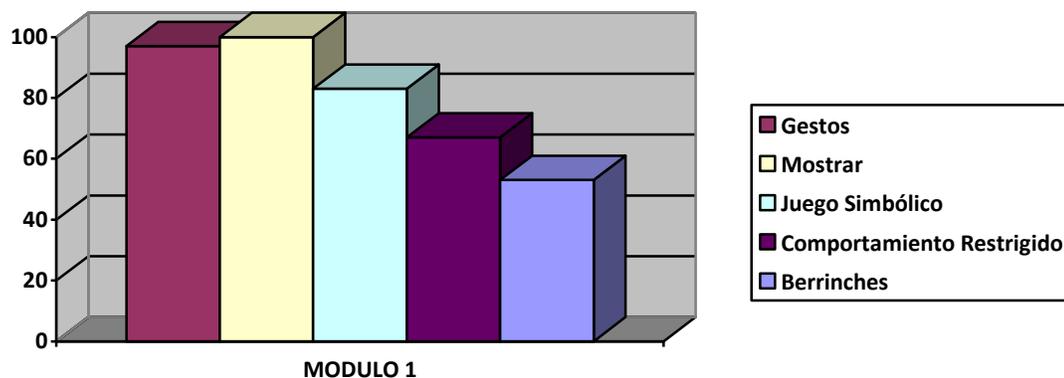


Figura 1: Módulo 1 puntajes más frecuentes.

Tabla 2

Dimensiones y signos según ADOS – 2 Módulo 1.

Dimensiones	Signo	Ausencia de signos asociados al autismo	Nivel de signos asociados al autismo (Leve)	Nivel de signos asociados al autismo (Alto)
Lenguaje y Comunicación	Lenguaje No Ecológico	23%	43%	33%
	Vocalizaciones Dirigidas	41%	34%	24%
	Entonación	57,0%	30,0%	13,0%
	Ecolalia Inmediata	60,0%	30,0%	10,0%
	Frases Idiosincráticas	63,0%	30,0%	7,0%
	Uso del Cuerpo del Otro	83,0%	10,0%	7,0%
	Señalar	30,0%	40,0%	30,0%
	Gestos	3,0%	27,0%	70,0%
Interacción Social Recíproca	Contacto Visual Inusual	37,0%	3,0%	60,0%
	Sonrisa Social Correspondida	23,0%	20,0%	57,0%
	Expresiones Faciales	20,0%	70,0%	10,0%
	Integración de la Mirada	10,0%	40,0%	50,0%
	Placer Compartido	37,0%	43,0%	20,0%
	Respuesta al Nombre	53,0%	27,0%	20,0%

	Pedir	23,0%	67,0%	10,0%
	Dar	7,0%	63,0%	30,0%
	Mostrar	0,0%	47,0%	53,0%
	Iniciación Atención Conjunta	7,0%	37,0%	57,0%
	Respuesta Atención Conjunta	45,0%	24,0%	31,0%
	Cualidad Aperturas Sociales	7,0%	33,0%	60,0%
	Cantidad Aperturas Examinador	3,0%	47,0%	50,0%
	Cantidad Aperturas al Cuidador	7,0%	53,0%	40,0%
	Comunicación Social Recíproca	13,0%	47,0%	40,0%
	Rapport/Enganche	30,0%	40,0%	30,0%
Juego	Juego Funcional	47,0%	37,0%	17,0%
	Imaginación/Creatividad	17,0%	50,0%	33,0%
Intereses Repetitivos	Interés Sensorial Inusual	50,0%	43,0%	7,0%
y				
Comportamientos Estereotipados	Manierismos	73,0%	13,0%	13,0%
	Comportamiento Autoagresivo	100,0%	0,0%	0,0%

	Intereses Repetitivos y Comportamientos Estereotipados	33,0%	30,0%	37,0%
Otros	Hiperactividad	60,0%	33,0%	7,0%
Comportamientos Anormales	Berrinches	47,0%	40,0%	13,0%
	Ansiedad	57,0%	30,0%	13,0%

En las evaluaciones realizadas con el Módulo 2 la dimensión de Comunicación también tuvo una presencia relativamente baja en comparación con la de Interacción Social Recíproca, tal como ocurriera con el Módulo 1. Dentro de esta dimensión sólo en dos ítems se registraron porcentajes superiores al 50% de casos con déficit. El signo más frecuentemente observado fue la ausencia de Gestos, al igual que sucediera en la evaluación realizada con el Módulo 1, que se detectó en el 100% de los casos. Sin embargo, a diferencia de la evaluación con el Módulo 1, donde el 70% de los casos mostraba un nivel alto de signos asociados al autismo, en este caso sólo 17% de los niños mereció esa codificación. El otro ítem que superó el 50% de casos con alteraciones fue la falta de Vocalizaciones Dirigidas a Otro, que se registró en el 83% de los casos, con un 25% de alteraciones claramente observables. La Ecolalia Inmediata fue detectada en el 42% de los casos, pero en su totalidad como alteración leve a moderada. El resto de los ítems mostraron porcentajes bajos de casos con alteraciones, siendo los más bajos las fallas en la Entonación (10% de casos, todos leves) y el Uso del Cuerpo del Otro en la cual no se encontraron casos con características propias del TEA.

De manera similar a lo que ya fuera señalado al analizar las evaluaciones con el Módulo 1, la dimensión Interacción Social Recíproca registró una mayor presencia relativa de signos relevantes para el diagnóstico en los niños al ser evaluados con el Módulo 2, aunque en este caso no fue tan notable como en el anterior. La mitad de los aspectos específicos evaluados fueron

identificados como problemáticos en más del 50% de los casos. El ítem con mayor porcentaje de casos con alteraciones fue la Comunicación Social Recíproca, donde el 100% presentó alteraciones en este sentido y en el 67% de los casos se registraron conductas decididamente alteradas. Hubo cuatro ítems cuyos porcentajes superaron el 90%: la Cantidad de Aperturas Sociales al Cuidador, la Calidad de las Aperturas Sociales, el Placer Compartido y el Rapport, todas con el 92% de casos con alteraciones. Salvando el Placer Compartido, donde el 25% mostró una conducta decididamente alterada, en las tres restantes esta codificación correspondió al 42% de los casos con un 50% de niños con alteración leve a moderada. Los otros signos que aparecieron en más del 50% de los casos fueron la Cantidad de aperturas sociales al examinador (75%), la Iniciación de la Atención Conjunta (66%) y la falta de Expresiones Faciales con el 58% de casos con alteraciones. La falla en la Sonrisa Social Correspondida fue el signo menos frecuente al evaluar con el Módulo 2, con un 25% de los casos con alteraciones, lo que va claramente en contra de la hipótesis correspondiente a este objetivo. El Contacto Visual Inusual en este caso estuvo entre los signos menos frecuentes, ya que fue registrado en el 63% de los casos, aunque es uno de los aspectos más mencionados entre las características del trastorno e incluso ha sido identificado como uno de los que registran diferencias entre sexos, como en el trabajo de McLennan, Lord y Schopler (1993). Además de éste, los signos que registraron menores porcentajes de niños con alteraciones fueron Pedir y Dar, con el 33% de casos, y la falta de Respuesta a la Atención Conjunta con 36%.

Un resultado destacable al analizar las evaluaciones realizadas con el Módulo 2 es que en la dimensión Juego el 100% de los niños mostraron fallas en Juego funcional codificadas como un alto grado de alteración. Esta observación es particularmente interesante ya que este ítem no forma parte del algoritmo diagnóstico para este módulo (Lord et al., 2017). Las fallas en el ítem Imaginación/Creatividad fueron registradas en el 58% de los casos, todos ellos con alteraciones leves a moderadas.

En la dimensión Comportamiento Repetitivo y Estereotipado, un solo ítem, el mismo que con el Módulo 1, superó el 50% de niños que presentaron déficit. Se trató del que lleva la

denominación de la dimensión y con el Módulo 2 se detectaron alteraciones en el 75% de los casos, porcentaje mayor al registrado con el módulo anterior, aunque en este caso las alteraciones de nivel alto representaron el 25%. Un 17% de los niños mostraron Interés Sensorial Inusual y Manierismos, todos ellos en un grado leve a moderado y, al igual que en el Módulo 1, no hubo ningún caso que registrara autoagresiones.

En la dimensión que evalúa Otros Comportamientos Anormales, los Berrinches y la Ansiedad registraron un 58% de casos con fallas, todos ellos en grado leve a moderado y sólo el 17% presentó Hiperactividad, en el mismo grado. La Tabla 2 muestra todos los signos con los porcentajes de casos correspondientes a las tres categorías.

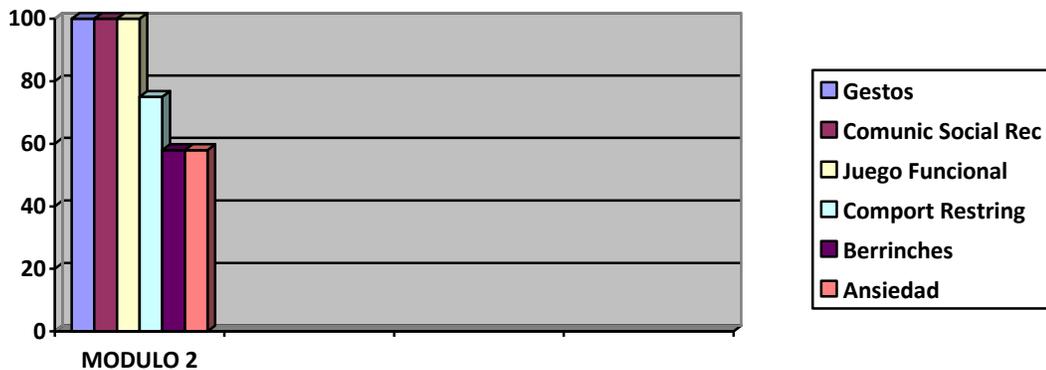


Figura 2: Módulo 2 puntajes más frecuentes.

Tabla 3

Dimensiones y signos según ADOS – 2 Módulo 2.

Dimensiones	Signo	Ausencia de signos asociados al autismo	Nivel de signos asociados al autismo (Leve)	Nivel de signos asociados al autismo (Alto)
	Lenguaje No Ecolálico	67,0%	25,0%	8,0%

Dimensiones	Signo	Ausencia de signos asociados al autismo	Nivel de signos asociados al autismo (Leve)	Nivel de signos asociados al autismo (Alto)
Lenguaje y Comunicación	Vocalizaciones Dirigidas	17,0%	58,0%	25,0%
	Entonación	90,0%	10,0%	0,0%
	Ecolalia Inmediata	58,0%	42,0%	0,0%
	Frases Idiosincráticas	58,0%	33,0%	8,0%
Lenguaje y Comunicación	Cuerpo del Otro	100,0%	0,0%	0,0%
	Señalar	70,0%	30,0%	0,0%
	Gestos	0,0%	83,0%	17,0%
	Contacto Visual Inusual	67,0%	8,0%	25,0%
	Sonrisa Social	75,0%	13,0%	13,0%
	Expresiones Faciales	42,0%	50,0%	8,0%
	Integración de la Mirada	56,0%	44,0%	0,0%
	Placer Compartido	8,0%	67,0%	25,0%
	Respuesta al Nombre	60,0%	40,0%	0,0%
	Interacción Social Recíproca	Pedir	67,0%	33,0%
Dar	67,0%	33,0%	0,0%	
Mostrar	60,0%	40,0%	0,0%	
Iniciación Atención Conjunta	33,0%	33,0%	33,0%	
Respuesta Atención Conjunta	64,0%	36,0%	0,0%	

Dimensiones	Signo	Ausencia de signos asociados al autismo	Nivel de signos asociados al autismo (Leve)	Nivel de signos asociados al autismo (Alto)
	Cualidad Aperturas Sociales	8,0%	50,0%	42,0%
	Cantidad Aperturas Examinador	25,0%	58,0%	17,0%
	Cantidad Aperturas Cuidador	8,0%	50,0%	42,0%
	Comunicación Social Reciproca	0,0%	33,0%	67,0%
	Rapport/Enganche	8,0%	50,0%	42,0%
Juego	Juego Funcional	0,0%	0,0%	100,0%
	Imaginación/Creatividad	42,0%	58,0%	0,0%
Intereses Repetitivos y Comportamientos Estereotipados	Interés Sensorial Inusual	83,0%	17,0%	0,0%
	Manierismos	83,0%	17,0%	0,0%
	Comportamiento Autoagresivo	100,0%	0,0%	0,0%
	Intereses Repetitivos C. Estereotipados	25,0%	50,0%	25,0%
Otros	Hiperactividad	83,0%	17,0%	0,0%
Comportamientos Anormales	Berrinches	42,0%	58,0%	0,0%
	Ansiedad	42,0%	50,0%	8,0%

Como síntesis de los resultados obtenidos para este objetivo puede enumerarse lo siguiente:

- Los signos incluidos en la dimensión Interacción Social Recíproca fueron detectados más frecuentemente que los de la dimensión Comunicación en las evaluaciones realizadas con ambos módulos, aunque esto fue más notable con el Módulo 1, en donde la mayoría de ellos registraron porcentajes superiores al 50% de casos con alteraciones, con varios superando el 90%. Estos resultados podrían indicar la importancia de la Teoría de la Mente en la explicación de TEA (Grañana, 2017). Según esta teoría las personas con este trastorno tienen dificultades para comprender los estados mentales de otros y relacionarlos con la conducta, lo que representaría un obstáculo para las interacciones sociales.
- La falta de Gestos fue el signo más frecuente dentro de la dimensión Comunicación en las evaluaciones realizadas con los dos módulos (97% de casos con el 1 y 100% con el 2). Cabe mencionar que la utilización de Gestos como forma de comunicación está relacionada con el establecimiento de relaciones interactivas, lo que implica una afinidad con los signos incluidos en la dimensión Interacción Social Recíproca, que fue la que tuvo mayor peso en el algoritmo diagnóstico propuesto por el instrumento.
- En la dimensión Interacción Social Recíproca el signo más frecuente difirió entre ambos módulos. Para el 1 fue la falla en la conducta de Mostrar objetos, detectada en la totalidad de los casos, y para el 2 fue el déficit en la Comunicación Social Recíproca, también con un 100% de casos con alteraciones.
- El Juego Funcional registró porcentajes muy diferentes de casos con signos asociados al autismo para los dos módulos. En el Módulo 1 el 53% y en el 2 el 100%, lo que merece destacarse. En relación con este resultado se puede mencionar el trabajo de Wing y Gould (1979, citado en Seldas, 2017) sobre la incidencia del autismo en un barrio de Londres, que comprobó que, si bien el porcentaje de quienes cumplían todos los criterios era bajo, casi cinco veces esa cantidad presentaban déficit en las relaciones sociales y en otras dimensiones entre las que se incluía el Juego Simbólico.

- En las evaluaciones realizadas con ambos módulos los Intereses Repetitivos y Conductas Estereotipadas fueron significativamente más frecuentes que el Interés Sensorial Inusual y los Manierismos. Este tipo de manifestaciones son consideradas características del autismo desde la definición inicial de Kanner (1943).
- En ningún caso se detectaron conductas de Autoagresión.
- Los Berrinches fueron la conducta más frecuente en la dimensión *Otros Comportamientos Anormales*, con más del 50% de casos en ambos módulos, mientras que la Ansiedad sólo superó ese porcentaje entre los niños evaluados con el Módulo 2 y la Hiperactividad no lo hizo con ninguno de los dos módulos. Que no haya ningún caso con signos de hiperactividad entre los niños evaluados en los últimos tres años es algo que merece destacarse ya que el Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) es una de las comorbilidades frecuentes con TEA (Grañana, 2017). Puede conjeturarse como una explicación para este fenómeno que quienes podrían presentar esta comorbilidad sean diagnosticados con TDAH y no lleguen a solicitar un diagnóstico de TEA, al menos cuando su nivel de funcionalidad en los aspectos de la Comunicación y la Interacción Social permiten ocultar TEA.

6.3. Criterios del Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista según su gravedad (leve/moderado/grave).

Para cumplir con el objetivo de analizar el diagnóstico en función de la gravedad del trastorno se utilizaron los puntajes de comparación propuestos por el ADOS - 2. Los mismos plantean una transformación de los puntajes totales en puntajes de comparación (*comparison scores*) según la edad del individuo evaluado. Luego estos puntajes se ubican en un gradiente que va desde un nivel bajo de gravedad (*low*) a uno alto (*high*) pasando por un grado moderado (*moderate*). Esta distinción de la gravedad del trastorno puede identificarse con la graduación propuesta por el DSM 5 (APA, 2013), que se relaciona con el grado de ayuda que la persona

requiere, categorizado en *necesita ayuda*, *necesita ayuda notablemente* y *necesita ayuda muy notablemente*. Al aplicar esta transformación un 29% resultan con un grado leve, 62% con uno moderado y un 9% con un trastorno grave.

Considerando los signos que fueron encontrados más frecuentemente en las evaluaciones puede estimarse que, en términos generales, es relativamente más importante la presencia de limitaciones para el inicio de Interacciones Sociales y responder a la iniciación de interacción por parte de otras personas que las dificultades en la Comunicación Verbal y No Verbal. Sin embargo, entre los niños evaluados con el Módulo 1 se encontró un alto porcentaje con deficiencias en las Conductas No Verbales (Mostrar y Señalar), por encima de los registrados para conductas como la Ecolalia Inmediata, las fallas en la Entonación y las Frases Idiosincráticas. En cuanto a los Comportamientos Restringidos y Repetitivos, el DSM 5 (APA, 2013) sostiene que las personas con un grado moderado de trastorno tienen dificultades para afrontar los cambios en su entorno en la medida en que éstos les generan un grado importante de Ansiedad. Los datos obtenidos muestran una variación de los porcentajes de casos en que se registraron Intereses Restringidos y Conductas Estereotipadas y los de Conductas Ansiosas en el mismo sentido: entre los niños evaluados con el Módulo 2 se observaron porcentajes más altos de casos con alteraciones para ambos ítems que entre los evaluados con el Módulo 1.

Las características de estos niños deben ser consideradas para el diseño de estrategias de intervención que les permitan superar sus limitaciones de manera que puedan acceder a una mejor calidad de vida.

7. Conclusión

En cuanto a los objetivos de este trabajo fue posible cumplir con la totalidad de ellos, mientras que de las hipótesis propuestas para cada uno de los tres objetivos específicos se corroboraron dos de ellas.

En primer lugar, la relación varones/mujeres resultó en el mismo sentido que la reconocida en los estudios de prevalencia ligeramente mayor (5:1) (Gentil, 2016; Seldas., 2017). Por otra

parte, no se encontraron diferencias significativas en los puntajes totales y en los correspondientes a las dimensiones del ADOS – 2 entre ambos grupos, aunque esta comparación específica no se basó en estudios anteriores, sino en las diferencias sugeridas por algunas investigaciones en cuanto a la forma en que se manifiesta la sintomatología en cada uno de los sexos (Mandy et al., 2012).

La segunda hipótesis suponía que la Sonrisa Social Correspondida sería uno de los signos más frecuentes en la evaluación. Esto no fue así en la muestra analizada ya que, si bien el 77% de los niños evaluados con el Módulo 1 no sonrió como respuesta frente a una expresión amistosa del examinador o padre/cuidador, este signo no estuvo entre los más frecuentes debido a que varios de los ítems pertenecientes a la dimensión Interacción Social Recíproca superaron el 80%. Por otra parte, entre los niños evaluados con el Módulo 2, sólo el 25% mostró fallas en la Sonrisa Social Correspondida. Esto no coincide con los antecedentes mencionados en el marco teórico, que identificaban la falta de Sonrisa Social como uno de los signos que permitirían predecir tempranamente un diagnóstico de autismo (Seldas, 2012; Zwaigenbaum, 2005).

La última de las hipótesis afirma que la mayoría de los niños con TEA tienen un grado moderado del trastorno, lo que se corroboró ya que el 62% de la muestra obtuvo puntajes de comparación que los ubica en ese nivel. Por otra parte, el grado moderado no implica que este alto porcentaje de niños tengan características muy similares. Esta etiqueta puede abarcar una gran variedad de presentaciones según el grado en que se presenten los distintos signos y la forma en que se combinan (Montiel Nava, 2015). Más allá de los signos incluidos en esta escala de clasificación, la gravedad del trastorno puede fluctuar a partir de la incidencia de otros factores, tales como el nivel de desarrollo intelectual y el apoyo recibido (Riviere y Martos, 2000). Este último factor es de gran importancia para definir tanto la gravedad como la calidad de vida de las personas con TEA, considerando que la gravedad misma según el DSM 5 (APA, 2013) se relaciona con el grado de apoyo necesario.

Entre las limitaciones del trabajo puede mencionarse el tamaño reducido de la muestra y el hecho de que hayan sido evaluados todos los casos en la misma institución. Para un estudio

descriptivo orientado a determinar los signos más frecuentemente observados en el diagnóstico de TEA sería más adecuado un mayor tamaño en la muestra y mayor variedad en los casos. Con respecto a esto último, otra limitación fue que en esta oportunidad no se incluyeron evaluaciones de adolescentes o adultos, grupos en donde la variación en los signos que forman parte del diagnóstico es importante y tiene relación con la gravedad del trastorno por las diferencias en cuanto a la funcionalidad; y tampoco se incluyeron individuos con lenguaje fluido. Otra limitación, en parte relacionada con la anterior, en cuanto a la capacidad de determinar cuáles son los signos más frecuentemente observados en el diagnóstico de TEA es que no se utilizaron todos los módulos del ADOS – 2, sino solamente los módulos 1 y 2.

En futuras líneas de investigaciones con muestras de mayor tamaño y variedad de casos podría compararse la frecuencia con que se presentan los distintos signos en el diagnóstico en diferentes poblaciones (adolescentes y adultos, con/sin lenguaje fluido, en distintas fases de tratamiento). En la comparación según el sexo, resultaría de interés, siguiendo el ejemplo de Hiller, Young & Weber (2016), analizar en detalle los intereses inusuales y conductas estereotipadas para poner al descubierto las diferencias que quedan igualadas bajo estas denominaciones. También resultaría de gran interés determinar el grado de severidad del trastorno en base a una evaluación clínica más completa, que incluya instrumentos como el ADI-R que permitiría una valoración del grado de funcionamiento del niño más precisa.

Algo que no fue considerado en este trabajo, pero que podría ser tema central de futuras investigaciones es aquello que García Coto (2013) llama “reduccionismo diagnóstico”, y que consiste en la tendencia, por la propia dinámica del diagnóstico, a clasificar a todos aquellos niños que por distintas razones ven comprometida su funcionalidad dentro del espectro autista. Un relevamiento de estudios realizados en los Estados Unidos muestra, además del notable incremento en el diagnóstico de TEA, que el mismo tiene cierto grado de superposición con otros como el Trastorno de Rett, el Trastorno Desintegrativo y el Trastorno de Asperger (Gentil, 2016). Incluso, más allá de lo que ahora forma parte de TEA, otras patologías tienen porcentajes de variada importancia de diagnósticos de este trastorno (Waterhouse et al., 2016). Un estudio que

incluyera pacientes con diversos diagnósticos comórbidos podría permitir diferenciar mejor los límites de TEA y hacer más preciso el diagnóstico, aunque se acepta que el reconocimiento de otros trastornos que suelen presentarse en comorbilidad es difícil e implica una evaluación estandarizada (Ruggieri, 2015c).

La experiencia en la institución permitió tener contacto con una modalidad de trabajo profesional en la cual el rol del psicólogo es diverso y dinámico. Para llevar adelante la tarea que representa afrontar el desafío de un trastorno con las características del TEA, que es por definición interdisciplinaria, es más que necesario que el psicólogo desarrolle la capacidad de asumir más de un rol en diferentes situaciones y de trabajar en un equipo en donde las responsabilidades son compartidas.

8. Referencias bibliográficas

- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.
- Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., & Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 39(6), 694-702.
- Balbuena Rivera, F. (2007). Breve revisión histórica del autismo. *La Asociación Española de Neuropsiquiatría*, 100 (27), 333 - 353.
- Corsello, M., Akshoomoff, N., & Stahmer, A. (2013). Diagnosis of autism spectrum disorders in 2-year-olds: a study of community practice. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol. 54, 2013, p. 178. DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-7610.2012.02607.x>
- Feinstein, A. (2017). *Historia del Autismo: Conversaciones con los pioneros*. Madrid: Autismo Ávila, (1) 303 – 311.
- Filipek, P. A., Accardo, P. J., Ashwal, S., Baranek, G. T., Cook, E. H., Dawson, G., ... & Levy, S. E. (2000). Practice parameter: Screening and diagnosis of autism Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*, 55(4), 468-479.
- Frith, U. (1991). *Autismo. Hacia una explicación del enigma*. Madrid: Alianza Editorial.
- García Coto, M. A. (2013). *Expertos en Autismo responden algunas de nuestras preguntas III*. Buenos Aires: Biblioteca Brincar. Recuperado de <http://biblioteca.brincar.org.ar/expertos-en-autismo-responden-algunas-de-nuestras-preguntas-iii/>

- Gentil, A. (2 de abril de 2016). *Trastornos del Espectro Autista: afectan a 1 de cada 68 chicos*. Noticias Perfil. Recuperado de <http://noticias.perfil.com/2016/04/02/dia-internacional-del-autismo-su-incidencia-aumento-hasta-afectar-a-1-de-cada-68-chicos>
- Grañana, N. (2017). Autismo y trastornos en el espectro autista. En N. Fejerman y N. Grañana (Comps.), *Neuropsicología infantil* (pp. 513-553). Buenos Aires: Paidós.
- Hiller, R. M., Young, R. L., & Weber, N. (2016). Sex differences in pre-diagnosis concerns for children later diagnosed with autism spectrum disorder. *Autism*, 20(1), 75-84.
- Ireton, H. & Glascoe, f. P. (1995). Assessing children's development using parents' reports. The Child Development Inventory. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 693-705.
- Jodra Chuan, M. (2014). *Cognición temporal en personas con autismo: Un análisis experimental*. [Tesis doctoral]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid.
- Kanner, L. (1943) Autistic Disturbances of Affective Contact, *Nervous Child*, 2, 217-230.
- Krug, D. A., Arick, J., & Almond, P. (1980). Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 21(3), 221-229.
- Laumonnier, F., Cuthbert, P.C. & Grant, S.G.N. (2007). The Role of Neuronal Complexes in Human X-Linked Brain Diseases. *The American Journal of Human Genetics*, 80, 205-220.
- Lord, C., Rutter, M., Di Lavore, P. C., Risi, S., Gothan, K, Bishop, S. L., Luyter, R. J.& Guthrie, W. (2017). ADOS-2. *Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo - 2 (c)*. Madrid: TEA Ediciones. Recuperado de <https://web.teaediciones.com/ADOS-2-Escala-de-Observacion-para-el-Diagnostico-del-Autismo---2.aspx>

- Lord, C., Rutter, M., Di Lavore, P. C., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. L. (2015). ADOS-2. *Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo – 2. 1-4.*
- Lord, C., Schopler, E., & Rebecki, D. (1982). Sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 12*, 317–330.
- Mandy, W., Chilvers, R., Chowdhury, U., Salter, G., Seigal, A., & Skuse, D. (2012). Sex differences in autism spectrum disorder: evidence from a large sample of children and adolescents. *Journal of autism and developmental disorders, 42*(7), 1304-1313.
- Martos, J. (2015). Autismo y trastornos del espectro autista. Definición, génesis del trastorno y explicaciones psicológicas. En D. Valdez y V. Ruggieri (Comps.), *Autismo. Del diagnóstico al tratamiento* (pp. 19-45). Buenos Aires: Paidós.
- McLennan, J. D., Lord, C. & Schopler, E. (1993). Sex Differences in Higher Functioning People with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 23* (2), 218-227.
- Monfort, I. (2009). Comunicación y lenguaje: bidireccional en la intervención en niños con trastorno del espectro autista. *Revista de neurología, 48* (2), 53-56.
- Montiel Nava, C. (2015). Identificación y evaluación diagnóstica de los trastornos del espectro autista. En D. Valdez y V. Ruggieri (Comps.), *Autismo. Del diagnóstico al tratamiento* (67-84). Buenos Aires: Paidós.
- Organización Mundial de la Salud (2017) *Trastorno del Espectro Autista*. Nota descriptiva. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs438/es/>
- Richaudeau, A. (2017). Funciones ejecutivas. En N. Fejerman y N. Grañana (Comps.), *Neuropsicología infantil* (pp. 475-512). Buenos Aires: Paidós.
- Riviére, Á. (2001). *Trastorno de la flexibilidad en el autismo*, En D. Valdez, (Ed.), *Autismo: enfoques actuales para padres y profesionales de la salud y la educación, 2*. Buenos Aires: FUNDEC (Fundación para el desarrollo de los estudios cognitivos).

- Riviére, Á. & Martos, J. (2000). *El niño pequeño con autismo*. Madrid: Asociación de Padres de Niños Autistas.
- Riviére, Á. & Valdez, D. (2000). *Autismo: definición, evaluación y diagnóstico, I*. Buenos Aires: FUNDEC (Fundación para el desarrollo de los estudios cognitivos).
- Ruggieri, V. (2015a). Trastornos del espectro autista. En N. Fejerman *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes*. Buenos Aires: Paidós.
- Ruggieri, V. (2015b). Bases neurobiológicas de los trastornos del espectro autista. Correlato neuropsicológico e importancia de la intervención temprana. En D. Valdez y V. Ruggieri (Comps.), *Autismo. Del diagnóstico al tratamiento* (pp. 147-174). Buenos Aires: Paidós.
- Ruggieri, V. (2015c). La consulta neuropediátrica. En D. Valdez y V. Ruggieri (Comps.), *Autismo. Del diagnóstico al tratamiento* (pp. 85-112). Buenos Aires: Paidós.
- Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). *SCQ. The Social Communication Questionnaire*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Rutter, M., Le Couteur, A. & Lord, C. (2017) *ADI – R Entrevista para el Diagnóstico del Autismo – Revisada (b)*. Madrid: TEA Ediciones. Recuperado de <https://web.teaediciones.com/adi-r-entrevista-para-el-diagnostico-del-autismo---revisada.aspx>
- Rynkiewicz, A., Schuller, B., Marchi, E., Piana, S., Camurri, A., Lassalle, A., & Baron-Cohen, S. (2016). An investigation of the ‘female camouflage effect’ in autism using a computerized ADOS-2 and a test of sex/gender differences. *Molecular autism*, 7(1), 10.
- Seldas, R. (2017). *Trastornos del Espectro del Autismo: teorías explicativas actuales*. Madrid: Alianza Editorial.

- Seldas, R. P. (2012, January). Los síntomas de los trastornos del espectro de autismo en los primeros dos años de vida: una revisión a partir de los estudios longitudinales prospectivos. In *Anales de pediatría* (Vol. 76, No. 1, pp. 41-e1). Elsevier Doyma.
- Skuse, D. H. (2000). Imprinting, the X-chromosome, and the male brain: explaining sex differences in the liability to autism. *Pediatric Research*, 47(1), 9-9.
- Waterhouse, L., London, E. & Gillberg, C. (2016). *Rev J Autism Dev Disord*, 3 (4), 302 – 329, doi: 10.1007/s40489-016-0085-x
- Werling, D. M., & Geschwind, D. H. (2013). Sex differences in autism spectrum disorders. *Current opinion in neurology*, 26(2), 146-153.
- Wiggins, D. L., Bakeman, R., Adamson, L. B. & Robins, D. L. (2007) The Utility of the Social Communication Questionnaire in Screening for Autism in Children Referred for Early Intervention. *Sage Journals*, 22 (1), 33 – 38, doi: 10.1177/10883576070220010401
- Yu, J., He, X., Yao, D., Li, Z., Li, H., & Zhao, Z. (2011). A sex-specific association of common variants of neuroligin genes (NLGN3 and NLGN4X) with autism spectrum disorders in a Chinese Han cohort. *Behavioral and Brain Functions*, 7(1), 13.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International journal of developmental neuroscience*, 23(2), 143-152.