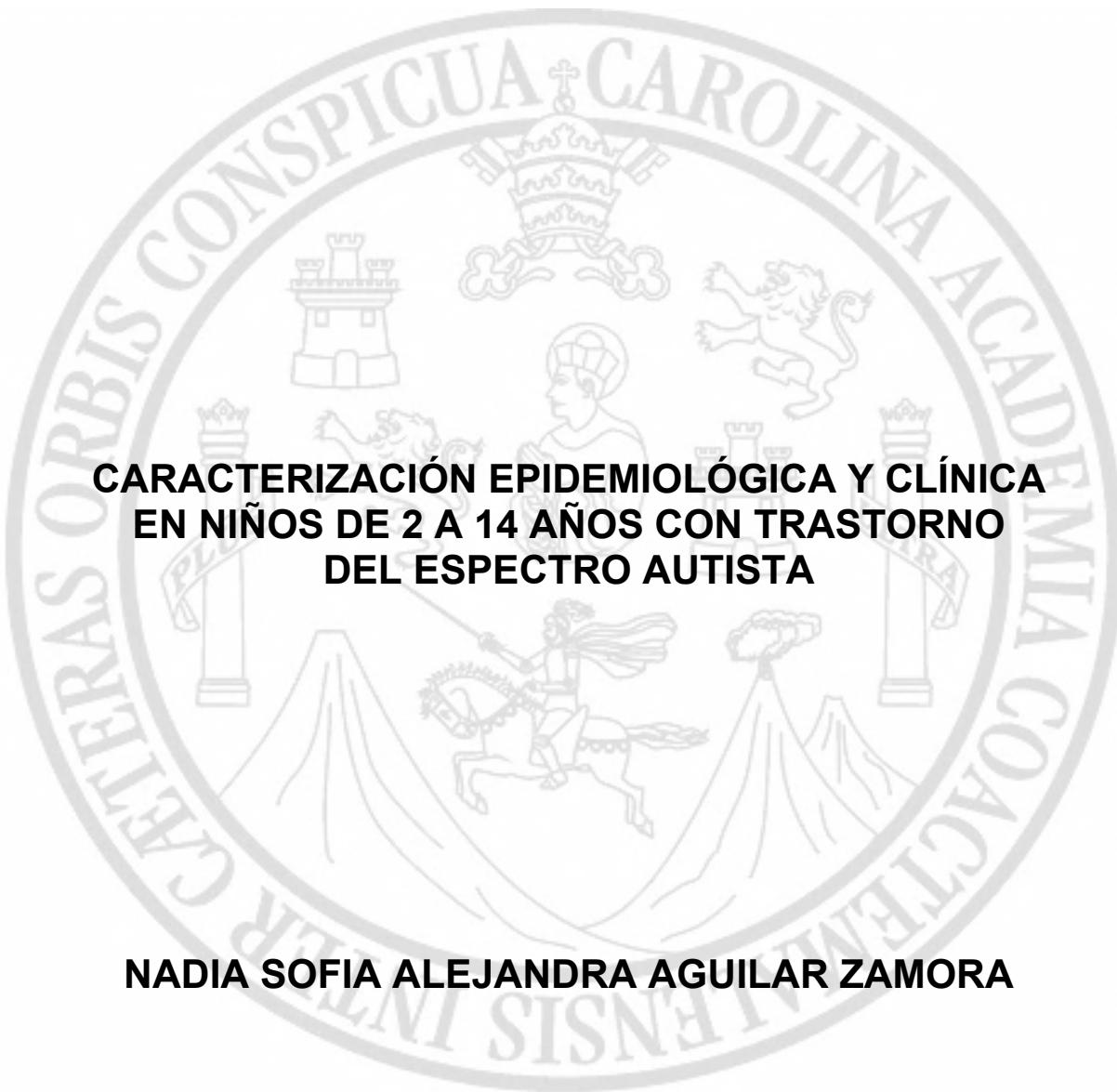


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO



**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA  
EN NIÑOS DE 2 A 14 AÑOS CON TRASTORNO  
DEL ESPECTRO AUTISTA**

**NADIA SOFIA ALEJANDRA AGUILAR ZAMORA**

**Tesis**

Presentada ante las autoridades de la  
Escuela de Estudios de Postgrado de la  
Facultad de Ciencias Médicas

**Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría**

Para obtener el grado de

**Maestra en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría**

Febrero 2022



# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

ME.OI.49.2022

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

**HACE CONSTAR QUE:**

El (la) Doctor(a): Nadia Sofia Alejandra Aguilar Zamora

Registro Académico No.: 201110201

No. de CUI : 2247558890101

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Pediatria**, el trabajo de TESIS **CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA EN NIÑOS DE 2 A 14 AÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**

Que fue asesorado por: Dr. Carlos Humberto Amézquita Jerez, MSc

Y revisado por: Dra. Sonia Marlene Pérez Barrientos, MSc

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para **Febrero 2022**

Guatemala, 01 de Septiembre de 2021.

SEPT. 6, 2021

Dr. Rigoberto Velásquez Paz, MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

Dr. José Arnoldo Saenz Morales, MA.  
Coordinador General de  
Maestrías y Especialidades



/dlsr

Ciudad de Guatemala, 06 de agosto del 2020

Doctor

**Fabio Arturo Recinos López, MSc**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Instituto Guatemalteco de Seguridad Social- IGSS

Presente.

Respetable Dr. Recinos:

Por este medio informo que he asesorado a fondo el informe final de graduación que presenta la Doctora **NADIA SOFIA ALEJANDRA AGUILAR ZAMORA carné 201110201**, de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el cual se titula **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA EN NIÑOS DE 2 A 14 CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA"**.

Luego de la asesoría, hago constar que la Dra. **AGUILAR ZAMORA**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,

  
**Dr. Carlos Humberto Amézquita Jerez MSc.**  
Asesor de Tesis

Dr. Carlos Amézquita  
Neuroólogo  
Colegiado No. 8376

Ciudad de Guatemala, 14 de octubre de 2020

Doctor

**FABIO ARTURO RECINOS LÓPEZ, MSc**

Docente Responsable IGSS-EPP

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Respetable Dr. Recinos:

Por este medio informo que he revisado a fondo el informe final de graduación que presenta la doctora **NADIA SOFIA ALEJANDRA AGUILAR ZAMORA** carné 201110201 de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el cual se titula **“CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA EN NIÑOS DE 2 A 14 AÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA”**.

Luego de la revisión, hago constar que la Dra. Aguilar Zamora, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo que está listo para pasar a revisión por la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,



Dra. Sonia Marlene Pérez Barrientos  
MAESTRÍA EN PEDIATRÍA  
COL. 15-43

**DRA. SONIA MARLENE PÉREZ BARRIENTOS, MSc**  
Revisora de Tesis

DICTAMEN.UIT.EEP.397-2020  
30 de octubre de 2020

Doctor

**Fabio Arturo Recinos López, MSc.**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Doctor Recinos López:

Para su conocimiento y efecto correspondiente le informo que se revisó el informe final de la médica residente:

*Nadia Sofía Alejandra Aguilar Zamora*

De la Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, registro académico 201110201. Por lo cual se determina Autorizar solicitud de examen privado, con el tema de investigación:

*“Caracterización epidemiológica y clínica en niños de 2 a 14 años  
con trastorno del espectro autista”*

**“ID Y ENSEÑAD A TODOS”**

  
**Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz, MSc.**  
Unidad de Investigación de Tesis  
Escuela de Estudios de Postgrado

c.c. Archivo  
LARC/karin

**A DIOS:** *Por darme una vida llena de bendiciones y amor, porque siempre ha estado a mi lado y es quien ha guiado mi camino.*

**A MI MAMÁ, CLAUDITA:** *Porque me has demostrado el significado del amor y apoyo incondicional de madre, siempre has sido y serás mi gran amiga, te amo.*

**A MI PAPÁ, ALFREDITO:** *Porque de una forma tan especial siempre me has apoyado y amado, me has ayudado a encontrar mi propio camino, te amo.*

**A MI HERMANA, DEA:** *mi aliada de batallas y alegrías, mi mejor amiga, porque juntas todo es mejor y por siempre tus alegrías, serán más, te amo.*

**A MI AMOR, VICTOR:** *por ser mi amigo, amor y apoyo en cada aventura desde que llegaste a mi vida, porque si es a tu lado, lo que sea, te amo.*

**A MIS ABUELOS:** *María, porque sé que desde el cielo está celebrando conmigo, siga embelleciendo el jardín más hermoso de todos con Diosito, la amaré por siempre. Julia, gracias por sus enseñanzas y amor, sé que pronto nos volveremos a ver, la quiero. Pedro, porque ha sido un ejemplo de serenidad en mi vida, que Dios lo tenga muchos años más con nosotros, lo quiero.*

**A MIS AMIGAS Y AMIGOS:** *porque me han demostrado el verdadero significado de la amistad, gracias por tantos momentos compartidos.*

**A MI PROFESORES Y UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA:** *gracias por enseñarme, por creer en mí y hacerme una mejor profesional y persona. USAC, por ser mi casa de estudios y el lugar que me ha dado tanto.*

## ÍNDICE

I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. ANTECEDENTES.....	4
2.1 Historia .....	4
2.2 Trastornos del neurodesarrollo.....	5
2.3 Trastornos del espectro autista.....	5
2.3.1 Epidemiología.....	7
2.3.2 Etiología.....	8
2.3.3 Manifestaciones clínicas .....	10
2.3.4 Abordaje clínico .....	13
2.3.4.1 Diagnóstico .....	16
2.3.5 Tratamiento .....	20
2.3.5.1 Intervenciones psicoterapéuticas, conductuales y educativas .....	20
2.3.5.2 Tratamiento farmacológico .....	22
III. OBJETIVOS .....	24
3.1 Objetivo general .....	24
3.2 Objetivos específicos.....	24
IV. MATERIAL Y MÉTODO.....	25
V. RESULTADOS.....	31
VI. DISCUSIÓN y ANÁLISIS DE RESULTADOS .....	36
VI.1 Conclusiones .....	42
VI.2 Recomendaciones.....	43
VI.3 Plan de acción y/o aportes.....	44
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	45
VIII. ANEXOS .....	49

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla No. 1: Distribución por edad y sexo.....	31
Tabla No. 2: Distribución por procedencia.....	31
Tabla No. 3: Gravedad del Trastorno del espectro autista.....	32
Tabla No. 4: Antecedente familiar con trastorno del neurodesarrollo.....	32
Tabla No. 5: Familiar con trastorno del neurodesarrollo .....	33
Tabla No. 6: Edad del paciente al inicio de los síntomas.....	33
Tabla No. 7: Edad del paciente al momento del diagnóstico .....	34
Tabla No. 8: Tiempo de retraso para el diagnóstico .....	34
Tabla No. 9: Esfera de comunicación e interacción social afectado en el Trastorno del espectro autista .....	35
Tabla No. 10: Esfera de comunicación e interacción social afectado en el Trastorno del espectro autista .....	35

## RESUMEN

**Introducción:** el trastorno del espectro autista se encuentra dentro la categoría de Trastornos del Neurodesarrollo, un grupo de condiciones que son causa de alteraciones en el desarrollo social y cognitivo. **Objetivo:** conocer las características de los niños de 2 a 14 años de edad con trastorno del espectro autista. **Metodología:** estudio descriptivo, de corte transversal, retrospectivo, realizado en la Consulta Externa de Neurología Pediátrica del Hospital General de Enfermedades, utilizando la Escala de valoración del autismo infantil respondida por el encargado del paciente. **Resultados:** se analizaron 93 pacientes, 75 masculinos y 18 femeninos, con una relación de 4:1, 73% de ellos provenían de la capital y el 3% presentaban antecedente de pariente con trastorno del neurodesarrollo. Se observó en la categoría de comunicación e interacción social afectación en la comunicación verbal y no verbal, al igual que alteración en la relación con otros individuos; en los patrones restrictivos y repetitivos se encontraron como principales características alteradas la adaptación al cambio, el uso de objetos y del cuerpo. **Conclusiones:** los pacientes masculinos entre 2 y 6 años de edad fue el grupo más afectado, la edad identificada con mayor frecuencia de inicio de los síntomas fue a los 3 años y el diagnóstico se realizó en promedio a los 5 años. Las principales características encontradas fueron alteración en la comunicación verbal y no verbal, así como resistencia a los cambios de rutina.

**Palabras clave:** Trastorno del espectro autista, autismo, características, diagnóstico.

## I. INTRODUCCIÓN

De acuerdo con el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales de la Asociación Americana de Psiquiatría (DSM V), el trastorno del espectro autista se encuentra dentro la categoría de Trastornos del Neurodesarrollo, un grupo de condiciones de comienzo en el periodo de desarrollo. Los desórdenes típicamente se manifiestan tempranamente, a veces antes que los niños entren a la escuela, y son caracterizados por un déficit en el desarrollo que produce impedimentos en el funcionamiento personal, social, académico y ocupacional. (1)

Por su parte el Trastorno del espectro autista (TEA), se manifiestan en la primera infancia esto debido a un compromiso de la comunicación e interacción social en diversos contextos con patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.

Dentro de las principales características que puede presentar un paciente con TEA se encuentran posibles alteraciones en dos áreas, que incluye déficits en la interacción y comunicación social (reciprocidad socio-emocional, comunicación no verbal y desarrollo, mantenimiento y comprensión de relaciones), así como dos de las cuatro áreas alteradas en el repertorio restringido de conductas e intereses (conductas repetitivas, insistencia en la invariabilidad, intereses restringidos o alteraciones sensoriales).

Los síntomas son típicamente reconocidos durante el segundo año de vida (12-24 meses) sin embargo, pueden ser vistos antes de los 12 meses si el retraso del desarrollo es severo; o a veces puede notarse después de los 24 meses si los síntomas son más sutiles (2). Dentro de los primeros síntomas se pueden encontrar frecuentemente retraso del lenguaje, a menudo acompañado de falta de interés social, patrones de juego raros o patrones de comunicación e interacción sociales inusuales. (2)

Diferentes estudios han mostrado la importancia del retraso que existe desde la primera inquietud de los padres, que se presenta entre los 15 meses y 22 meses y el diagnóstico que en rara ocasión es antes de los 3 años (3). Actualmente, ningún profesional duda de la importancia de la detección precoz como una clave en la mejora del pronóstico global de los niños con TEA y del ajuste y soporte familiar (4). La importancia de reducir esta demora radica en que se permitiría un diagnóstico que llevaría a una intervención temprana, tanto terapéutica como educacional. El diagnóstico temprano es difícil, sin embargo, se ha demostrado que una adecuada revisión neurológica durante el primer año de vida permite identificar aproximadamente un 40% de los pacientes con TEA. La detección temprana y una adecuada intervención pueden atenuar los efectos negativos a largo plazo y mejorar la calidad de vida de estos pacientes. (5)

Una de las principales causas relacionada con la demora del diagnóstico, es la dificultad del diagnóstico a edades tempranas. Diferentes factores influyen en esto: los signos y síntomas varían en cada paciente, en varias ocasiones los déficits sociales y retrasos del lenguaje pueden identificarse hasta que el niño empieza a tener una mayor relación con niños en el ámbito preescolar, la baja sospecha clínica por parte de los médicos; todos estos factores favorecen a que raramente se identifique el trastorno antes de los 3 años de edad, por lo cual se considera de utilidad el caracterizar el perfil epidemiológico y clínico de los pacientes diagnosticados con este trastorno, conociendo los principales síntomas y signos que muestran los pacientes pediátricos en Guatemala, de tal manera que se pueda mejorar la edad promedio diagnóstico. Permitiendo una intervención temprano y un mejor uso de los recursos tanto médicos como terapéuticos de la institución.

Por lo anteriormente descrito, el objetivo de este estudio fue conocer las características epidemiológicas y clínicas de los niños de 2 a 14 años de edad con trastorno del espectro autista de la clínica de consulta externa de neurología

Pediátrica en el período comprendido entre el 01 de enero del 2019 al 30 de junio de 2020. El estudio fue descriptivo transversal, el cual permitió determinar las principales características de estos pacientes como edad, sexo, procedencia, antecedentes familiares, determinando de igual forma la edad promedio de inicio de los síntomas y signos, diagnóstico y el tiempo de retraso de diagnóstico de la enfermedad.

Se analizaron 93 pacientes con trastorno del espectro autista del total en seguimiento por neurología pediátrica. El 80.6% de pacientes de sexo masculino, con una relación de 1:4, lo cual refleja que existe una mayor prevalencia en el sexo masculino y puede ser un factor de riesgo para presentar TEA. La mayor cantidad de pacientes proveniente de la ciudad capital (73.12%), respecto a la condición hereditaria se encontró únicamente un 3.2% de pacientes con antecedentes de trastornos del desarrollo.

La edad en la que los padres notaron el inicio de los síntomas fue a los 3 años de edad (48.39%), esto puede deberse a que los signos y síntomas que se presentan inicialmente son sutiles. El 37.63% de los pacientes fueron diagnosticados a los 5 años de edad, observando retraso de 1 año desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico (58%).

En lo que se refiere a la comunicación e interacción social, el 43.24 % mostró afección de la comunicación no verbal, también se evidenció retraso del habla. El 39.78% mostró actitud distante y dificultad en la interacción con otros individuos.

Entre los patrones restrictivos y repetitivos, se encontró la dificultad de imitación, con ayuda del adulto en un 26.88%, patrones repetitivos con resistencia activa a los cambios de rutina representado con enfado o tristeza en el 33.33%.

## II. ANTECEDENTES

### 2.1. Historia

La palabra autismo deriva del griego autt(o), que significa que actúa sobre uno mismo; este, sumado al sufijo-ismo, que quiere decir proceso patológico, indica el proceso patológico que actúa sobre uno mismo. Este término fue empleado por primera vez en 1908 por Eugene Bleuler, en la descripción de algunos de sus pacientes con esquizofrenia. Leo Kanner, psiquiatra austríaco de origen judío radicado en los Estados Unidos, en 1943, partir de sus observaciones en 11 niños (8 varones y 3 niñas), publicó en Nervias Child, el clásico artículo Autistic disturbances of affective contact, donde adoptó el término autismo para describir por primera vez este síndrome. Señaló que se trataba de una incapacidad para relacionarse con otros, alteraciones del lenguaje que variaban desde el mutismo total hasta la producción de relatos sin significado y movimientos repetitivos sin finalidad específica. (7). En 1887, John Langdon Down publicó la observación de niños con retraso en el desarrollo con características autísticas. (6)

Casi simultáneamente, Hans Asperger, psiquiatra y pediatra austríaco, publicó en 1944 el artículo Die Autistischen Psychopathen, basado en la observación de cuatro niños con características similares: graves alteraciones motoras y sociales, aunque aparentemente buenas habilidades verbales (descritos como pequeños profesores), entre otras, que diferían significativamente de las descritas por Kanner. Debido a que este trabajo fue publicado en idioma alemán, al contrario del artículo de Kanner, permaneció prácticamente desconocido hasta 1991, cuando fue traducido al idioma inglés por la psiquiatra inglesa Lorna Wing, quien reemplaza el término psicopatía autista por síndrome de Asperger. (8)

Durante los últimos 70 años, se ha profundizado ampliamente en la comprensión del autismo que ha evidenciado un crecimiento exponencial en la investigación desde mediados de los años noventa del siglo pasado. Es un tema de suma

importancia en el proceso de capacitación de los especialistas en pediatría, ya que reconocer esta condición de forma temprana en la niñez permite intervenir de manera más pronta y mejorar así el pronóstico de estos pacientes. (8)

## 2.2 Trastornos del Neurodesarrollo

Los trastornos del neurodesarrollo son un grupo de condiciones que se ponen de manifiesto durante el período de desarrollo, haciendo su aparición en edades tempranas de la vida. Típicamente surgen antes de la época escolar y producen impedimentos en el funcionamiento personal, social, académico u otros. (1)

Estos trastornos se clasifican en (1):

- Trastornos del neurodesarrollo
- Dishabilidad intelectual
- Trastornos de la comunicación
- Trastornos del espectro autista
- Trastornos por déficit de la atención con hiperactividad
- Trastornos del neurodesarrollo motor
- Trastornos específicos del aprendizaje

## 2.3 Trastorno del espectro autista

La Asociación Estadounidense de Psiquiatría, American Psychiatric Association (APA), creo un sistema de clasificación de los trastornos mentales que proporciona descripciones claras de las categorías diagnosticadas, llamado: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, abreviado: DSM. (1)

El DSM se elaboró a partir de datos empíricos y con una metodología descriptiva, con el objetivo de mejorar la comunicación entre clínicos de variadas

orientaciones, y de clínicos en general con investigadores diversos. Por esto, no tiene la pretensión de explicar las diversas patologías, ni de proponer líneas de tratamiento farmacológico o psicoterapéutico, como tampoco de adscribirse a una teoría o corriente específica dentro de la psicología o de la psiquiatría.(7)

Este manual ha sido revisado en varias oportunidades, siendo en total 8 revisiones hasta la fecha, siendo la última el DSM-V, en mayo del año 2013. (1)

El Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM) se encuentra en su quinta versión y junto con la Clasificación Internacional de Enfermedades, actualmente en su décima versión (CIE-10), conforman dos de los manuales más usados en psiquiatría para la clasificación y diagnóstico de enfermedades mentales. (8)

Tanto en el DSM-1, publicado en 1952, como en el DSM-2, publicado en 1968, el autismo era considerado un síntoma más de la esquizofrenia. El DSM-3, publicado en 1980, cambió el enfoque diagnóstico de los trastornos mentales. Hasta entonces, eran considerados estados psicológicos y, a partir de este momento, se definieron como categorías de enfermedad. Es en esta versión cuando se introduce, por primera vez, el término de autismo infantil. (8)

Posteriormente El DSM-3-R (versión revisada de 1987) mantuvo la categoría de trastornos generalizados del desarrollo, aunque suprimió el término de autismo infantil de este grupo, reemplazándolo por el de trastorno autista, debido a la consideración de que los síntomas continuaban aún en la etapa adulta. El DSM-4 (1994) y el DSM-4-TR (2000) definieron al autismo bajo tres categorías diagnósticas: alteración en la interacción social; alteración en la comunicación; y patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados. (7)

Con el DSM-5 (2013), versión más reciente del manual, todos los subtipos del autismo quedaron en una sola categoría: trastorno del espectro autista (TEA), que reemplaza el término trastornos generalizados del desarrollo y en la que se fusionan cuatro de los cinco subtipos vigentes en el DSM-4-TR (trastorno autista, trastorno desintegrativo infantil, trastorno de Asperger y trastorno generalizado del desarrollo no especificado). (8) El cambio de nombre trata de enfatizar la dimensionalidad del trastorno en las diferentes áreas que se ven afectadas y la dificultad para establecer límites precisos entre los subgrupos. El Síndrome de Rett y el Trastorno Desintegrativo de la Infancia dejan de ser recogidos por el DSM5 ya que el primero tiene una clara base genética y el segundo tiene importantes problemas de validez. Otro de los cambios es que la edad de inicio de los síntomas no se especifica, solo se establece que los síntomas inician durante las primeras fases del período del desarrollo. Se integran al diagnóstico especificadores generales y de gravedad, y se disminuyen los criterios diagnósticos, de tres a dos. (8)

Dentro de los trastornos del neurodesarrollo, los trastornos del espectro autista en el DSM 5 se caracterizan por la presentación de déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social a través de múltiples contextos (criterio A de diagnóstico) y los patrones de conducta, intereses o actividades, restringidos, repetitivos (criterio B). En ambos criterios se señala que los síntomas se deben registrar actualmente o por la historia de la persona. (1)

### 2.3.1 Epidemiología

Según cifras de la Organización Mundial de la Salud (OMS) para el año 2017, uno de cada 160 niños tiene un trastorno del espectro autista (TEA). Este trastorno es diagnosticado 4 veces más en pacientes masculinos que en femeninos. En las clínicas, las mujeres tienden a mostrar una discapacidad intelectual asociada, lo que sugiere que las niñas que no tienen deficiencias intelectuales o retrasos en el

lenguaje pueden pasar desapercibidas, tal vez debido a una manifestación más sutil de las dificultades sociales y de comunicación. (1)

### 2.3.2 Etiología

Pese a los múltiples avances en genética y neurociencia, hasta el momento no se ha logrado establecer un modelo que explique la etiología y fisiopatología del TEA, aunque en distintos estudios se ha podido evidenciar alteraciones neurobiológicas y genéticas asociadas, así como factores epigenéticos y ambientales involucrados. Se ha podido evidenciar anormalidades en el trazado electroencefalográfico y trastornos convulsivos se han observado hasta en un 20% a 25% de los pacientes con autismo. (8) Las altas tasas de epilepsia sugieren un papel fundamental de los factores neurobiológicos en la génesis del autismo, hallazgos moleculares y genética ha dado lugar a la idea de que el autismo está caracterizado por una conectividad neuronal atípica, más que por una alteración en áreas puntuales, aunque no se ha podido establecer claramente esta asociación. Imágenes de resonancia magnética cerebral (RNM) han mostrado un aumento global del tamaño del cerebro en el autismo y se detectan tendencias de crecimiento direccional axonal que difieren de las personas sin síntomas de autismo. (9)

Se han evidenciado diferentes alteraciones neuroquímicas relacionadas con el autismo. Uno de los hallazgos más frecuentemente citados es la elevación de los niveles periféricos de serotonina, aunque la importancia de este continúa incierta. Así mismo, se ha observado una reducción en la expresión del ácido gamma-aminobutírico (GABA). También se ha abierto un campo de estudio importante alrededor del papel que cumplen la oxitocina y la vasopresina en la génesis de esta condición, debido a la relación de estas hormonas con las conductas sociales y de vínculo. (10)

En cuanto a las asociaciones genéticas, los estudios de gemelos han sugerido que el autismo tiene alta heredabilidad (más del 80%), (8), otros estudios reportan la concordancia en gemelos idénticos entre 60-92% (11). en el contexto de asociación epigenética y ambiental. La arquitectura genética del autismo ha demostrado ser compleja y heterogénea, como se muestra en diferentes estudios.

El alto grado de heterogeneidad se evidencia en reportes que muestran hasta 1000 genes implicados, las cuales incluyen aneuploidías, variaciones en el número de, inserciones, delecciones y variaciones de un solo nucleótido. (12) Los siguientes son algunos genes con los que se ha podido establecer una relación causal:16 CHD8, localizado en el cromosoma 14, codifica una proteína de unión a DNA conocida como helicasa de cromodominio. El CHD8 es dependiente de ATP y remodela la estructura de la cromatina al alterar la posición de los nucleosomas, por lo que funciona como un represor transcripcional, particularmente de genes regulados por beta-catenina. Mutaciones inactivadoras o de pérdida de función del gen CHD8 se han asociado a un subtipo específico de TEA, cuyo fenotipo incluye con frecuencia macrocefalia. (13)

Otro gen llamado ADNP (del inglés, Activity-dependent neuroprotector homeobox): es un gen localizado en el cromosoma 20, el cual codifica una proteína involucrada en la remodelación de la cromatina, la autofagia y la dinámica de los microtúbulos en los sitios de sinapsis y en células gliales. Se encuentra regulado al alta por el péptido intestinal vasoactivo. Se han descrito mutaciones en el gen ADNP en 10 pacientes con TEA, que además presentan, con frecuencia, hipotonía y dismorfismo cerebral. (14)

Por último, encontramos el gen TBR1 (del inglés T-box brain 1): es un gen localizado en el cromosoma 2, el cual codifica una proteína que funciona como factor de transcripción. Se expresa en neuronas de proyección postmitótica del bulbo olfatorio y de la corteza cerebral. Es esencial en la diferenciación de la célula estaminal neuronal y la corteza cerebral. Las alteraciones de este gen se han

asociado a enfermedad de Alzheimer y Parkinson. El gen de susceptibilidad a autismo AUTS2 está regulado por TBR1. (15)

### 2.3.3 Manifestaciones clínicas

El trastorno del espectro autista varía ampliamente en gravedad y síntomas e incluso puede pasar sin ser reconocido, especialmente en los niños levemente afectados o cuando se enmascara por problemas físicos más debilitantes. Las manifestaciones clínicas, así como su grado de severidad, llevan a que el enfoque del niño con autismo se efectúe de manera individual, ya que el grado de severidad de los síntomas difiere de un individuo a otro. (8)

Es importante conocer las señales de alarma, dado que, sobre todo en las etapas iniciales, los padres pueden tener más una sensación de inquietud acerca de su hijo que una necesidad de búsqueda de un diagnóstico. La presencia de estos signos de alarma indicaría la necesidad de realizar estudios más específicos y, si fuese necesario, la derivación a centros de atención temprana, servicios de psiquiatría infantil y neopediatria u otros especialistas. (8)

**Tabla 1.** Señales de alerta (16)

<b>Inmediatas</b>
No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses
No dice palabras sencillas a los 18 meses
No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses
Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad
<b>Antes de los 12 meses</b>
Poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas
No muestra anticipación cuando va a ser cogido
Falta de interés en juegos interactivos simples
Falta de sonrisa social
Falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses

<b>Después de los 12 meses</b>
Menor contacto ocular
No responde a su nombre
No señala para pedir algo (protoimperativo)
No muestra objetos
Respuesta inusual ante estímulos auditivos
Falta de interés en juegos interactivos simples
No mira hacia donde otros señalan
Ausencia de imitación espontánea
Ausencia de balbuceo social/communicativo como si conversara con el adulto
<b>Entre los 18-24 meses</b>
No señala con el dedo para compartir un interés (protodeclarativo)
Dificultades para seguir la mirada del adulto.
No mirar hacia donde otros señalan
Retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo
Falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos
Ausencia de juego simbólico
Falta de interés en otros niños o hermanos
No suele mostrar objetos
No responde cuando se le llama
No imita ni repite gestos o acciones que otros hacen
Pocas expresiones para compartir afecto positivo
Antes usaba palabras, pero ahora

Tomado: Señales de alerta de los trastornos del espectro autista.

En caso de que los padres explicitaran cualquier preocupación en estas áreas, se deben aplicar directamente los cuestionarios específicos para el autismo. Las preocupaciones más frecuentes que hay que tener en cuenta son:

- Preocupación por el retraso en el habla o en el lenguaje: suelen aparecer entre 1-5 años y generalmente por problemas en el lenguaje expresivo. (2)
- Sospechas de problemas en el desarrollo social o en el comportamiento: deben tomarse muy en serio e investigarse inmediatamente, actitud que no es la habitual. (2)
- Hermanos pequeños de niños con autismo: hay que prestar especial atención porque la sintomatología puede quedar enmascarada por diversas razones. (2)
- Algunas de estas preocupaciones deben tomarse como verdaderos signos de alarma que obligan a una evaluación en profundidad:
  - La falta de balbuceo a los 12 meses.
  - La ausencia de gesticulaciones a los 12 meses.
  - Ninguna palabra a los 16 meses.
  - Menos de dos frases espontáneas de dos palabras a los 24 meses.
  - Cualquier pérdida de cualquier lenguaje a cualquier edad (2)

Las alteraciones que se evidencian en el niño con autismo están centradas en dos focos:

- La dificultad en el lenguaje expresivo y comprensivo, que altera el desempeño social.
- La presencia de intereses o actividades muy restringidas que afectan su comportamiento. (2)

Es por esto que la identificación de ciertos patrones, como son el retraso en el seguimiento visual, la no respuesta del niño al pronunciar su nombre, el fijar pobremente la mirada, la falta de interés en el grupo familiar y la disminución de la intención comunicativa, pueden ayudar a sospechar un posible cuadro de autismo en el lactante mayor; de igual manera, se puede percibir una alteración en el desarrollo, al evidenciar las habilidades cognitivas por debajo de lo esperado para la edad del niño.(8)

La edad en que los síntomas son típicamente reconocidos, según el DSM-V, es durante el segundo año de vida (12-24 meses de edad) pero también se puede observar antes de los 12 meses de edad si el retraso del desarrollo es severo, u observado después de los 24 meses de edad si los síntomas son más sutiles. Los síntomas según un estudio realizado en Colombia entre los años 2004-2007, son detectados por los padres desde los 3 años. (25).

#### 2.3.4 Abordaje clínico

La historia clínica debe ser completa y debe poner especial atención en interrogar posibles alteraciones conductuales y en las habilidades de comunicación, así como los antecedentes relacionados al desarrollo cerebral temprano. Se debe evaluar el entorno del paciente, el nivel educativo de los padres, el nivel de compromiso con el paciente y los modos que emplean para manejar la situación. Se recomienda adecuar la exploración neurológica a la edad y el nivel de funcionamiento del paciente; es importante buscar lesiones cutáneas que puedan estar vinculadas con encefalopatías. Los niños con TEA presentan conducta repetitiva y disruptiva. Se trata de estereotipias motoras, ecolalia, perseverancia sobre objetos o acciones y la compulsión en acciones fisiológicas que tienen impacto sobre el aprendizaje, las habilidades sociales o la integridad y seguridad del paciente. Lo anterior genera ansiedad, irritabilidad y depresión, así como intolerancia al medio ambiente. (10)

**Tabla 2.** Contenidos fundamentales que deben incluirse en una historia clínica (5)

Contenido	Descripción
<b>Antecedentes familiares</b>	Se recoge información relativa a miembros de la familia nuclear y extensa que han podido tener problemas similares o relacionados con los trastornos del desarrollo (retraso mental, problemas de la socialización o de la

	comunicación, trastornos mentales, afectaciones sensoriales tempranas, etc.)	
<b>Datos pre y neonatales</b>	Revisión de las condiciones y circunstancias que tuvieron lugar durante el embarazo, el parto y los primeros momentos del desarrollo de la persona. Se recogen datos como meses de gestación, enfermedades o problemas que tuvo la madre durante la gestación, posible medicación y/o consumo de tóxicos durante el embarazo, circunstancias del parto, peso al nacer, prueba de Apgar, resultados de pruebas de cribado aplicadas (fenilcetonuria e hipotiroidismo), dificultades en los primeros momentos de vida, etc.	
<b>Historia evolutiva</b>	Se revisan los hitos más importantes del desarrollo motor, comunicativo y social de la persona, y se incluye información relativa a hábitos de sueño, hábitos alimenticios, cuándo y cómo se logró el control de esfínteres, etc. Se recoge también el momento en que aparecieron los primeros síntomas o preocupaciones de los padres, en qué consistían, así como cualquier otro aspecto del desarrollo que a los padres les hubiera parecido extraño o inusual (movimientos insólitos, tendencia a las rutinas, conductas problemáticas, etc.). Debe solicitarse información clave sobre las características observadas en la mayoría de los niños con autismo en esos primeros años de la vida, en cuanto al desarrollo de la comunicación verbal y no verbal, la imitación, el juego, la reciprocidad social, etc.	

<b>Antecedentes en cuanto a la salud</b>	<p>Constituyen la historia médica de la persona, por lo que se recoge información sobre enfermedades padecidas, con especial énfasis en afecciones neurológicas, deficiencias sensoriales (auditivas y visuales) y cualquier otra condición, como signos de síndromes específicos. Igualmente se deben recoger los tratamientos psicofarmacológicos y las hospitalizaciones que hayan tenido lugar, así como una revisión por sistemas, identificación de alergias o de problemas inmunológicos y de reacciones peculiares a las vacunaciones</p>
<b>Aspectos familiares y psicosociales</b>	<p>En este ámbito se recoge información relativa al funcionamiento de la persona en el medio familiar, la situación de la familia, los apoyos y de que dispone y las situaciones de estrés que afronta desde que apareció el problema. Es importante registrar el comportamiento familiar del sujeto, las dificultades que tiene la familia para educar al niño y/o para lograr que se adapte a las actividades cotidianas, las relaciones con los hermanos y otros miembros de la familia, etc. El comportamiento social (con quién se relaciona, cómo y el tipo de relaciones o juegos más habituales), así como la historia y el comportamiento escolar, incluida la información proporcionada por los profesores, son aspectos muy relevantes</p>
<b>Consultas y tratamientos anteriores</b>	<p>Incluye la revisión de las consultas realizadas hasta el momento relativas al problema de la persona, así como los tratamientos o tratamientos programas llevados a cabo, los servicios en los</p>

que se la ha atendido y el programa educativo que se ha seguido con la persona hasta la actualidad

Tomado de: Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista.

#### 2.3.4.1 Diagnóstico

Según la última versión del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, el DSM-5, se definen los siguientes criterios diagnósticos: (1)

A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos, pero no exhaustivos):

1. Las deficiencias en la reciprocidad socioemocional, varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales. (1)
2. Las deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social, varían, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal. (1)
3. Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas. (1)

Especificar la gravedad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamientos restringidos y repetitivos (véase la Tabla 3).

B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por los antecedentes (los ejemplos son ilustrativos, pero no exhaustivos):

1. Movimientos, utilización de objetos o habla estereotipados o repetitivos (p. ej., estereotipias motoras simples, alineación de los juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas). (1)
2. Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (p. ej., gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día). (1)
3. Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés (p. ej., fuerte apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes). (1)
4. Hiper- o hiporreactividad a los estímulos sensoriales o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (p. ej., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento). (1)

Especificar la gravedad actual: La gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos (véase la Tabla 3).

C. Los síntomas han de estar presentes en las primeras fases del período de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida). (1)

D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.

E. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el trastorno del espectro del autismo con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro del autismo y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Tabla 3. Niveles de gravedad del trastorno del espectro del autismo (1)

Nivel de gravedad	Comunicación social	Comportamientos restringidos y repetitivos
Grado 3 “Necesita ayuda muy notable”	<p>Las deficiencias graves de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal causan alteraciones graves del funcionamiento, inicio muy limitado de las interacciones sociales y respuesta mínima a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona con pocas palabras inteligibles que raramente inicia interacción y que, cuando lo hace, realiza estrategias inhabituales sólo para cumplir con las necesidades y únicamente responde a</p>	<p>La inflexibilidad de comportamiento, la extrema dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos/ repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos. Ansiedad intensa/dificultad para cambiar el foco de acción.</p>

	aproximaciones sociales muy directas.	
Grado 2 “Necesita ayuda notable”	Deficiencias notables de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal; problemas sociales aparentes incluso con ayuda in situ; inicio limitado de interacciones sociales; y reducción de respuesta o respuestas no normales a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona que emite frases sencillas, cuya interacción se limita a intereses especiales muy concretos y que tiene una comunicación no verbal muy excéntrica.	La inflexibilidad de comportamiento, la dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos/ repetitivos aparecen con frecuencia claramente al observador casual e interfieren con el funcionamiento en diversos contextos. Ansiedad y/o dificultad para cambiar el foco de acción.
Grado 1 “Necesita ayuda”	Sin ayuda in situ, las deficiencias en la comunicación social causan problemas importantes. Dificultad para iniciar interacciones sociales y ejemplos claros de respuestas atípicas o insatisfactorias	La inflexibilidad de comportamiento causa una interferencia significativa con el funcionamiento en uno o más contextos. Dificultad para alternar actividades. Los problemas de organización y de

	<p>a la apertura social de otras personas. Puede parecer que tiene poco interés en las interacciones sociales. Por ejemplo, una persona que es capaz de hablar con frases completas y que establece comunicación, pero cuya La conversación amplia con otras personas falla y cuyos intentos de hacer amigos son excéntricos y habitualmente sin éxito.</p>	<p>planificación dificultan la autonomía.</p>
--	---	---

Tomado de: Diagnostic and statistical manual of mental disorders, DSM-V. 5.<sup>a</sup> ed

### 2.3.5 Tratamiento

#### 2.3.5.1 Intervenciones psicoterapéuticas, conductuales y educativas

Un niño con TEA puede tener mayores retos dentro del capítulo conductual, así como en las capacidades comunicativas. Las habilidades sociales y de comunicación se asocian de tal manera que en etapas tempranas del desarrollo son indistinguibles. (10)

El tratamiento tiene que tener una estrategia que estimule, controle o aumente una característica sintomática de la conducta o de la comunicación. El tratamiento temprano e intensivo de las habilidades conductuales y de comunicación es el método más eficaz en la intervención terapéutica (EIBI, Early Intensive Behavioral Intervention). Se basa en empezar con el apoyo terapéutico a partir de los 18

meses de vida, con programas de 20 a 40 horas por semana. Tiene dos ejes fundamentales, el análisis de la conducta y su modificación, y el incremento de las habilidades comunicativas y del lenguaje. (17)

El análisis de la conducta y su modificación tiene varias técnicas, la más conocida es el análisis conductual aplicado o ABA, (Applied Behavior Analysis), (18) se basa en la teoría de aprendizaje y condicionamiento operante. Se plantean objetivos pequeños y alcanzables y se hacen intentos modulando la conducta hasta alcanzarlos y premiarlos, haciendo evidente el previo conocimiento-acción y consecuencia. Se requieren programas de hasta 40 horas a la semana. Tiene dificultades que se hacen más evidentes en los países en desarrollo, requiere de muchos ensayos para avanzar en un conocimiento, es difícil llevar las habilidades adquiridas a los ambientes extraterapéuticos, si los niños presentan conductas evasivas en la terapia, se requiere de un operador experto. (18)

La estimulación del lenguaje en los niños con autismo es una de las piedras angulares de la intervención. La adquisición, antes de los 6 años, de las habilidades para hablar y comprender lo que se dice es un factor de buen pronóstico a largo plazo. El tratamiento de respuesta pivote o PRT (Pivotal Response Treatment) consiste en plantear múltiples ejercicios que el paciente necesita trabajar, sobre todo en aspectos fundamentales de la comunicación y en habilidades de la vida diaria, atención compartida, petición, estrategias utilizando juego y reforzadores positivos. Los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación, incluyendo apoyos visuales, dispositivos y programas que aumentan los canales de comunicación, apoyan el aprendizaje en casi todos los métodos mencionados. Las estrategias terapéuticas basadas en estimular la teoría de la mente,<sup>41</sup> entendiendo por esto la atención compartida, el pensamiento sobre el otro, la empatía, son técnicas ampliamente usadas que son de utilidad en pacientes que tienen acceso cognitivo a la identificación y percepción ambiental. (19)

Los grupos terapéuticos enfocados en mejorar las habilidades sociales, aumentando las estrategias cognitivas para mejorar la apreciación social y las competencias ecológicas de conducta, son intentos para mejorar aspectos esenciales en el TEA. No se ha comprobado la eficacia de estos grupos, pero los pacientes que participan en ellos tienen una mejoría en el uso de expresiones sociales. Además, no se han encontrado efectos adversos en estas intervenciones por lo que se recomiendan como un suplemento del plan terapéutico, principalmente en adolescentes. El uso de entrenamiento social por medio de historias sociales y teatro son intentos de generalizar los conocimientos y llevarlos a la práctica cotidiana. (20)

#### 2.3.5.2 Tratamiento farmacológico

- Conducta repetitiva y disruptiva: Se utilizan fármacos antipsicóticos como la risperidona y el arripazole. La risperidona es un antipsicótico atípico con efectos favorables en la conducta repetitiva.<sup>48</sup> En estudios controlados y aleatorizados se ha demostrado una mejoría temporal en la conducta repetitiva, con disminución significativa de síntomas como hiperactividad, irritabilidad y conducta repetitiva. El arripazole, también un antipsicótico atípico, se ha utilizado particularmente en pacientes adolescentes, con efectos positivos en cuanto al control de síntomas de repetición, conducta disruptiva y acciones sin sentido; dentro de sus efectos adversos encontramos ganancia ponderal, somnolencia, temblor y rigidez muscular. (21)
- Ansiedad, irritabilidad y depresión: Los síntomas de repetición, persistencia, respuestas exageradas al cambio de rutina en autismo, intolerancia al medio ambiente, tristeza y enojo se han tratado con inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS) (fluoxetina, citalopram, paroxetina, fluvoxamina, sertralina).(10)

- Intención comunicativa: El aumento de la comprensión y de la expresión espontánea en los pacientes con autismo aumenta al tratarlos con inhibidores de la acetilcolinesterasa (donepezilo, galatamina, mecamilamina, vereniclina). Se ha reportado mejoría en los síntomas sociales en las escalas a corto plazo, pero se requieren más estudios para valorar la eficacia a mediano plazo. (10)
- Atención y problemas ejecutivos: Se utilizan inhibidores de la recaptura de dopamina y noradrenalinina (bupropion, metilfenidato, lisdexanfetamina), los cuales mejoran los síntomas de inatención e hiperactividad, principalmente en pacientes con comorbilidad de TDAH.(10)
- Anticonvulsivantes: El uso de anticonvulsivos en los pacientes con TEA son utilizados frecuentemente como moduladores conductuales. Los pacientes con TEA pueden tener epilepsia y estos medicamentos tienen un uso justificado, no se tiene un anticonvulsivo específico para autismo. (10)
- Otros fármacos: Los agentes glutamatérgicos como D-cicloserina, que es un agonista parcial de N-metil-D aspartato (NMDA) de los receptores de glutamato, reduce los síntomas en las escalas de autismo hasta en un 60%. La amantadina y la memantina mejoran los síntomas sociales y de comunicación hasta un 70%.<sup>58</sup> La oxitocina es un neuropéptido que está involucrado en el desarrollo socioemocional, al administrarse en adultos se encuentra un efecto de mejoría en aspectos sociales y conductuales.(10)

### **III.        OBJETIVOS**

#### **Objetivos**

##### **A. General**

3.1.1 Conocer las características de los niños de 2 a 14 años de edad con trastorno del espectro autista que acuden a la Clínica de Consulta Externa de Neurología.

##### **B. Específicos**

1. Clasificar a los pacientes con trastorno del espectro autista según edad, sexo y procedencia.
2. Determinar la presencia de antecedentes familiares.
3. Conocer la edad promedio de inicio de los síntomas y signos.
4. Identificar el tiempo de retraso de diagnóstico de la enfermedad del trastorno del espectro autista.
5. Evaluar las características clínicas respecto a la comunicación e interacción social, los patrones restrictivos y repetitivos del paciente con trastorno del espectro autista por medio de la Escala de Autismo Infantil.

## IV. MATERIAL Y MÉTODO

### 4.1 Tipo y diseño de la investigación

Estudio descriptivo transversal.

### 4.2 Población

#### 4.2.1. Población o universo:

120 pacientes de ambos sexos con diagnóstico de trastorno del espectro autista que acudieron a la consulta externa de neurología.

### 4.3 Selección y tamaño de la muestra

#### 4.3.1. Marco muestral

Datos brindados por la unidad de estadística del Hospital General de Enfermedades.

#### 4.3.2. Muestra

Se realizó muestreo aleatorio simple con un nivel de confianza de 95% y margen de error del 5% determinando una muestra de 93 pacientes.

$$n = \frac{N \times Z_a^2 \times p \times q}{d^2 \times (N - 1) + Z_a^2 \times p \times q}$$

### 4.4 Unidad de Análisis

#### 4.2.1 Unidad Primaria de Muestreo

Paciente pediátrico con diagnóstico de trastorno del espectro autista de la Consulta Externa de Neurología Pediátrica.

#### 4.2.2. Unidad de Análisis

Datos epidemiológicos y clínicos registrados en el instrumento diseñado.

#### 4.2.3 Unidad de Información

Padres de los pacientes con trastorno del espectro autista.

## 4.5 Selección de los sujetos a estudio

### 4.5.1 Criterios de inclusión

- Paciente masculino y femenino de 2 a 14 años.
- Paciente con diagnóstico de trastorno del espectro autista de la Consulta Externa de Neurología Pediátrica del Hospital General de Enfermedades durante el período comprendido entre enero 2019 a diciembre 2019.

### 4.5.2 Criterios de exclusión

- Padres que se nieguen a contestar el cuestionario.
- Cuestionarios con información incompleta.

## 4.6 Definición y operacionalización de variables

Variable	Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo de Variable	Escala de Medición
Sexo	Condición por la que se diferencian los seres humanos en hombre y mujer	* Masculino *Femenino	Cualitativa	Nominal Dicotómicas
Edad cronológica	Tiempo vivido de una persona contando desde su nacimiento	Años que tiene el paciente al momento del estudio	Cuantitativa discreta	Razón
Edad de inicio de síntomas	Tiempo vivido de una persona contando desde su nacimiento a la edad de presentación de los primeros síntomas	Años que tiene el paciente al momento de inicio de síntomas	Cuantitativa discreta	Razón
Edad de diagnóstico	Tiempo vivido de una persona desde su nacimiento a la edad de diagnosticar una enfermedad	Años que tiene el paciente al momento del diagnóstico	Cuantitativa discreta	Razón
Procedencia	Territorio donde ha nacido una persona	Departamento	Cualitativa	Nominal

Antecedentes Familiares	Registro de las relaciones entre los miembros de una familia junto con sus antecedentes médicos	Familiar consanguíneo con trastorno del neurodesarrollo. Sí/No	Cualitativa	Nominal
Síntomas y signos relacionados a la esfera social	Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social	Preguntas de encuesta: 1,3,7,10,11,12,13 Ver anexo 8.1	Cuantitativa	Razón
Síntomas y signos relacionados a la esfera de patrones de conducta	Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades	Preguntas de encuesta: 2,4,5,6,8,9,14 Ver anexo 8.1	Cuantitativa	Razón
Gravedad del trastorno del espectro autista	Severidad de los síntomas presentados por el paciente.	Puntaje obtenido en la Escala de Autismo Infantil Severo: >36 pts Leve-moderado: 30-36 pts. Ausencia:<30 pts.	Cuantitativa	Razón

#### 4.7 Instrumentos

El instrumento de recolección de datos se realizó con base a la escala de Autismo Infantil, CARS por sus siglas en inglés (Childhood Autism Rating Scale). Es una escala de valoración de conducta de 15 ítems diseñados para identificar niños con autismo. Además, distingue desde niños con autismo moderado hasta niños con autismo profundo. La escala de los 15 ítems incorpora los rasgos primarios de autismo de Kanner y escalas adicionales útiles en el tratamiento de la sintomatología característica de los niños. Se trata de una escala observacional, aplicada por un clínico entrenado, que evalúa 14 dimensiones, a las que se añade una valoración global basada en la impresión diagnóstica general: relación social, imitación, respuesta emocional, uso del cuerpo, uso de los objetos, adaptación a los cambios, respuesta visual, respuesta auditiva, respuesta y uso del gusto, olor y tacto, miedo o nerviosismo, comunicación verbal, comunicación no verbal, nivel de actividad, nivel y consistencia de la respuesta intelectual y el ítem 15, como impresión general. La puntuación total que se obtiene proporciona una buena

medida de la severidad del autismo, tanto desde una perspectiva taxonómica (ausencia de autismo, autismo leve a moderado o autismo severo) como desde un punto de vista dimensional. Las propiedades psicométricas del CARS han sido ampliamente estudiadas. Respecto a la fiabilidad, se han documentado buenos niveles de consistencia interna, concordancia entre observadores y estabilidad test-retest. (22-24).

También posee 2 apartados, un inicial en el cual se encuentran los datos del paciente, como nombre, edad, sexo, lugar de nacimiento, las cuales permitieron determinar características epidemiológicas. El segundo apartado el cual se encuentra al final del instrumento consta de preguntas para conocer la edad a la que iniciaron los síntomas, antecedente familiar de un familiar con trastorno del neurodesarrollo, edad del paciente al momento del diagnóstico y el punteo según las respuestas brindadas. Ver anexo 8.1.

#### **4.8 Técnica de recolección de datos:**

- Expediente clínico
- Boleta de recolección de datos

Los datos mencionados con anterioridad fueron tomados del expediente médico del paciente y de la boleta de recolección de datos elaborada para este estudio.

#### **4.9 Procedimientos**

- Luego de la autorización, se inició el trabajo de campo.
- El investigador se presentó a la consulta externa de Neurología Pediátrica y procedió a buscar el expediente clínico del paciente pediátrico a quien se le estudió por sospecha del trastorno del espectro autista y que cumplió con los criterios de inclusión del estudio.
- Se continuó con el llenado de la boleta de recolección de datos tomando los datos encontrados en los expedientes clínicos y los datos brindados

por el encargado al momento de realizar el cuestionario, proceso que fue realizado con el apoyo del Neurólogo Dr. Carlos Amezquita, asesor de la presente investigación.

## **4.10 Plan de procesamiento y análisis de datos**

### **4.10.1 Plan de Procesamiento**

Los datos respecto a los patrones de conducta y comunicación fueron obtenidos mediante la Escala de valoración del autismo infantil, cada ítem del cuestionario se puntuó desde normal a gravemente anormal y/o inapropiado. Los puntos van desde 1 a 4; 1, indica que la conducta evaluada está dentro de los límites propios de la edad del paciente; 2, indica una conducta medianamente anormal y/o inapropiadas; 3, moderadamente anormal y 4, refleja una conducta severamente anormal e inapropiada. Las puntuaciones intermedias (por ejemplo 2.5) se seleccionan cuando la conducta aparece en una posición intermedia a dos categorías.

El rasgo de puntuación total puede oscilar entre 15 y 60 puntos, mayor a 36 puntos indica un grado de autismo severo, entre 30-36 puntos indica autismo moderado, entre 15-30 ausencia del síndrome autista.

### **4.10.2 Plan de Análisis**

Se realizó un análisis descriptivo utilizando para el mismo, una base de datos creada en Microsoft Excel versión 2013, medidas de tendencia central, distribuciones de frecuencia y porcentajes.

## **4.11 Alcances y límites de la investigación**

### **4.11.1 Alcances**

Esta investigación permitió determinar las principales características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con trastorno del espectro autista.

#### **4.11.2 Limites**

Se tomó únicamente la población pediátrica con diagnóstico de trastorno del espectro autista que asistieron a la Consulta Externa de Neurología Pediátrica del Hospital General de Enfermedad.

#### **4.12 Aspectos éticos de la investigación**

Este estudio es categoría I, es decir, técnicas observacionales, con las que no se realiza ninguna intervención o modificación con las variables fisiológicas, psicológicas o sociales del paciente, ya que solo se procedió a revisar el expediente clínico y se recaudó la información mediante una boleta de recolección de datos.

## V. RESULTADOS

Tabla No. 1  
Distribución por edad y sexo

Edad	Femenino		Masculino		Total	
	f	%	f	%	f	%
2-6 años	14	15.05	51	54.84	65	69.89
7-10 años	3	3.23	22	23.66	25	26.88
11-14 años	1	1.08	2	2.15	3	3.23
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>19.35</b>	<b>75</b>	<b>80.65</b>	<b>93</b>	<b>100.00</b>

Tabla No. 2  
Distribución por procedencia

Departamento	f	%
Guatemala	68	73.12
Izabal	5	5.38
Escuintla	4	4.30
Huehuetenango	4	4.30
Zacapa	4	4.30
San Marcos	3	3.23
Totonicapán	1	1.08
Quiche	1	1.08
Retalhuleu	1	1.08
Chiquimula	1	1.08
Jutiapa	1	1.08
<b>Total</b>	<b>93</b>	<b>100</b>

Tabla No. 3  
Gravedad del Trastorno del espectro autista según sexo

Clasificación	Femenino		Masculino		Total	
	f	%	f	%	F	%
Severo	4	22.22	30	40.00	34	36.56
Moderado	14	77.78	45	60.00	59	63.44
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>100.00</b>	<b>75</b>	<b>100.00</b>	<b>93</b>	<b>100.00</b>

Tabla No. 4  
Antecedente familiar de trastorno del neurodesarrollo

Antecedente	f	%
No	90	96.77
Sí	3	3.23
<b>Total</b>	<b>93</b>	<b>100</b>

Tabla No. 5  
Familiar con trastorno del neurodesarrollo

Pariente	f	%
Padres	1	33.33
Abuelos (as)	1	33.33
Tío	1	33.33
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>100</b>

Tabla No. 6  
Edad del paciente al inicio de los síntomas según el sexo

Edad	Femenino		Masculino		Total			
	f	%	f	%	f	%	f.x	$(x-\bar{x})^2 * f$
1 año	3	16.67	7	9.33	10	10.75	10	33.41427
2 años	3	16.67	14	18.67	17	18.28	34	11.65372
3 años	6	33.33	39	52.00	45	48.39	135	1.331946
4 años	6	33.33	15	20.00	21	22.58	84	28.84738
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>100</b>	<b>75</b>	<b>100</b>	<b>93</b>	<b>100</b>	<b>263</b>	<b>75.24731</b>

n=93

Media aritmética= 2.827957

Desviación estándar= 0.904381

Tabla No. 7  
Edad del paciente al momento del diagnóstico

Edad	Total	%	f.x	$(x-X)^2 * f$
1 año	0	0.00	0	0
2 años	9	9.68	18	0.104058
3 años	18	19.35	54	14.33715
4 años	31	33.33	124	111.0251
5 años o más	35	37.63	175	292.824
<b>Total</b>	<b>93</b>	<b>100</b>	<b>196</b>	<b>125.4663</b>

n=93

Media aritmética= 2.10753

Desviación estándar= 1.1678

Tabla No. 8  
Tiempo de retraso para el diagnóstico

Años	Total	%	Li	Ls	Mc	f.Mc	$(Mc-X)^2 * f$
0-1	54	58	0	1	0.5	27	38.47399
2-3	38	40.86	2	3	2.5	95	50.77321
Mayor de 3	1	1.08	3	3	3	3	2.742051
<b>Total</b>	<b>93</b>	<b>100</b>			<b>6</b>	<b>125</b>	<b>91.98925</b>

n=93

Media aritmética= 1.3441

Desviación estándar= 0.9999

**Tabla No. 9**  
**Esfera de comunicación e interacción social**  
**afectado en el Trastorno del espectro autista**

<b>Conductas</b>	<b>f</b>	<b>%</b>
Comunicación no verbal	43	46.24
Comunicación verbal	38	40.86
Relacion con los demás	37	39.78
Ansiedad y miedo	29	31.18
Afecto	25	26.88
Respuesta visual	20	21.50
Nivel de actividad	18	19.35

**Tabla No. 10**  
**Esfera de patrones restrictivos y repetitivos**  
**afectado en el Trastorno del espectro autista**

<b>Conductas</b>	<b>f</b>	<b>%</b>
Adaptación al cambio	31	33.33
Imitación	25	26.88
Uso de objetos	20	21.05
Uso de gusto, olfato y respuesta táctil	18	19.35
Uso del cuerpo	15	16.13
Nivel y consistencia de la respuesta intelectual	15	16.13
Respuesta auditiva	14	15.05

## VI. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

El autismo es un conjunto de alteraciones heterogéneas a nivel del neurodesarrollo que inicia en la infancia, los síntomas aparecen de forma variable a partir de los 18 meses y se consolidan a los 36 meses de edad, implica alteraciones en la comunicación e interacción social, en el comportamiento, los intereses y las actividades.

Se documentaron 93 pacientes con trastorno del espectro autista, del total de pacientes, un 81% correspondió al sexo masculino, quedando un restante 19% de pacientes de sexo femenino, con una relación de 4:1, lo cual refleja que existe una mayor prevalencia en el sexo masculino, dato que concuerda con la bibliografía, según datos de la OMS con una relación 4:1, considerando por lo tanto que pertenecer al sexo masculino puede ser un factor de riesgo para presentar TEA.

(1)

Dentro de las características epidemiológicas en este estudio se encontró que la mayor cantidad de pacientes que acuden a la Consulta de Neurología provienen de la ciudad capital de Guatemala, representando más de la mitad del total de pacientes con un 73.12%, seguido encontramos 5 departamentos que son Izabal, Huehuetenango, Zacapa, Escuintla y San Marcos, con porcentajes que oscilan entre el 3-5%. Este hallazgo encontrado puede deberse a la falta de disponibilidad y accesibilidad a salud en el área rural, tanto física como económica. Este problema desde hace años ha repercutido en el diagnóstico temprano y tratamiento oportuno, no solo en enfermedades relacionadas al neurodesarrollo sino también a las de otra índole, lo cual conlleva una repercusión negativa a corto y largo plazo para los pacientes y aunado a ellos, sus familias.

En dos estudios realizados por Bailey y Steffenburg se evidencia la concordancia de presentar TEA entre el 60-92% en gemelos idénticos (11), dato importante para

considerar que el TEA puede presentar dentro de su etiología el componente genético. En este estudio se encontró únicamente un 3.26%, correspondiente a 3 pacientes con un pariente consanguíneo con trastornos del desarrollo, por lo cual existe una alta probabilidad que un paciente presente este trastorno sin el antecedente de tener un pariente con este tipo de trastorno, por lo tanto, se debe realizar una adecuada historia clínica y evaluación oportuna de cada individuo en quien pudiese existir la sospecha clínica. Sin embargo, es importante mencionar que la respuesta obtenida en este cuestionario fue brindada por los padres o encargados del paciente, por lo tanto, su respuesta fue influenciada por la percepción y conocimiento de cada individuo, lo cual pudiera presentar una respuesta limitada y sesgo de la misma.

Se encontró que la edad de inicio de los síntomas es a los 3 años de edad en un 48.39%, esto puede deberse a que los signos y síntomas que se presentan inicialmente son sutiles y no son percibidos por los padres. Según el DSM-V es a partir del segundo año de vida cuando típicamente se presentan los síntomas, dato que concuerda con este estudio, sin embargo, esto se verá influenciado por la capacidad perceptiva de cada parent o encargado y también se deberá a la intensidad de los síntomas de cada paciente, ya que entre más sutiles sean estos la edad en la cual se perciban será mayor y viceversa.

Un grupo de estudio sobre la situación de la detección temprana en España encontró que muy pocos niños con sospecha de TEA son derivados a servicios especializados antes de los 3 años de edad (26), dato que concuerda con los hallazgos en este estudio, ya que aproximadamente un 37.63% de los pacientes fueron diagnosticados a los 5 años de edad, seguido con un 33.33% a los 4 años, encontrándose realmente poca diferencia porcentual, por lo cual la edad de diagnóstico en este estudio se encuentra entre los 4-5 años de edad. Este es un factor negativo debido a que en esta edad la plasticidad neuronal va disminuyendo en los niños, a diferencia de los pacientes entre los 2 y 3 años, cuando las intervenciones permitirán obtener un mejor resultado a largo plazo, permitiendo

así un mejor desarrollo y calidad de vida para el paciente. Es de suma importancia el diagnóstico temprano, según datos de un metaanálisis realizado con 34 estudios acerca la intervención intensiva temprana para los desórdenes del espectro autista, determinaron que la detección y el tratamiento precoz del niño autista se consideran dos de los pilares fundamentales para mejorar la situación de los afectados por este trastorno, cuanto antes se confirme el diagnóstico, mejor será el desarrollo del paciente mediante intervenciones oportunas (28-29). En este estudio no se determinó la causa del retraso diagnóstico, se considera importante este punto para futuros estudios a realizar.

Debido la importancia de un tratamiento oportuno, es fundamental analizar el tiempo de retraso desde el inicio de los síntomas percibidos por los padres o tutores hasta el diagnóstico o referencia a la especialidad de neurología para iniciar las intervenciones. Según datos de un estudio realizado en Inglaterra por Howlin con 770 familias con pacientes con TEA, a quienes se les realizó un seguimiento y cuestionario, existe una demora de trece a sesenta meses entre la sospecha de los padres y el diagnóstico del paciente (27). Dentro de los pacientes captados en este estudio pudimos observar un tiempo promedio de retraso de 1 año representado por un 58% de la muestra de los pacientes y un tiempo de 2-3 años representado por un 41%, este tiempo que puede ser de 1 a 3 años según los datos obtenidos es de suma importancia para poder brindar una adecuada atención. Deben determinarse las posibles causas de este retraso, entre ellas podríamos mencionar, la consulta tardía de los padres hacia el personal médico, la falta de sospecha diagnóstica por parte del personal médico. También es importante considerar todo el proceso y sistema para que un paciente pediátrico pueda ser referido desde su periférica a la especialidad que necesita, máxime los pacientes provenientes del interior del país. Las limitaciones de tiempo (30) y la carencia de un instrumento de cribado o diagnóstico eficaz y rentable para el autismo y los retrasos del desarrollo afines (31) han sido señaladas como principales culpables del fracaso de los médicos de atención primaria en la

detección del trastorno. Por lo tanto, es importante descartar estas posibles causas para así, poder realizar intervenciones y mejorar estas carencias.

El identificar las características clínicas que se presentan en los pacientes con trastorno del espectro autista es una de las principales destrezas que debe buscar alcanzar el personal de salud, ya que de esta manera al identificarlas podrá iniciar la sospecha diagnóstica. La nueva definición brindada por el DMS-V en el año 2013, nos indica que en el paciente con TEA se verán afectadas características correspondientes a dos grandes grupos, esferas o categorías en las cuales engloba los principales síntomas y signos presentados por los pacientes.

En este estudio se determinó cuál de las características presentadas obtenían mayor frecuencia de puntuos por arriba de 3 puntos al momento de responder el cuestionario por parte de los padres o encargados, ya que la escala de cada pregunta se puntúa según la severidad en que puede verse afectada cada característica, se tomó como representativo a partir de los 3 puntos. La primera esfera, se refiere a la comunicación e interacción social, dentro de las características con mayor porcentaje de presentación encontramos en un 46.24 % la afección de la comunicación no verbal, con un lenguaje inmaduro o vago. Otra de las características encontradas respecto la comunicación fue retraso del habla, uso de palabras raras y mezcla de palabras en un porcentaje de 40.86% de los pacientes. Según estos resultados se puede observar, que unas de las principales áreas afectadas es el lenguaje, tanto verbal y no verbal, dato que concuerda con los hallazgos presentados en la Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista, realizada en España, donde indica que la mayor preocupación por el retraso en el habla o en el lenguaje: suelen aparecer entre 1-5 años y generalmente por problemas en el lenguaje expresivo. (5). Es muy probable que esta alteración del desarrollo del lenguaje comience desde la etapa de comunicación preverbal con fallas en el uso y el reconocimiento de gestos y de objetos, así como en la comprensión de situaciones de la vida cotidiana. (32)

En la relación con otros individuos, un 39.78% de los pacientes se presentó con actitud distante y dificultad en la interacción, característica que se encuentra afectada en similar proporción que el lenguaje. Es importante la intervención temprana, ya que tanto esta afectación como las previas pueden conllevar a una mala calidad de vida para el paciente sino también a una dinámica familiar inadecuada. Con un 19.35% encontramos un nivel de actividad inadecuado, presentándose como una actividad vaga o lenta, que puede llegar a afectar su funcionamiento, comprometiendo de esta forma su adecuado desarrollo y realización como individuo. La ansiedad y el miedo se presentaron como una respuesta similar a la de un paciente de menor edad con un 31.18%.

El desarrollo motor no ha constituido en general un aspecto comprometido en los niños con TEA desde el punto de vista de la adquisición de las habilidades gruesas, tales como la sedestación, el gateo o la marcha; sin embargo, se observa disfunción en habilidades en la motricidad fina y la coordinación que puede representarse clínicamente por problemas en el aprendizaje académico, movimientos repetitivos, manierismos y estereotipias (33).

Los datos encontrados en este estudio coinciden con lo expuesto en la literatura, ya que la segunda categoría la cual engloba los patrones restrictivos y repetitivos, dentro de la cual encontramos distintas conductas como uso del cuerpo inadecuado, movimientos con torpeza o repetitivos, al igual que poca coordinación, estas conductas estuvieron presente en un 16.13% de los pacientes. Con un 21.05% encontramos poco interés en juguetes o absorto en ellos. En los patrones repetitivos se encontró una resistencia activa a los cambios de rutina representado con enfado o tristeza con un 33.33% y la persistencia de colocarse objetos en la boca y comer objetos no comestibles, con un 19.35%, estos porcentajes se correlacionan con la literatura, ya que, según esta las habilidades motoras son a diferencia de las habilidades sociales, menos afectadas en los pacientes con TEA.

El reconocer las características más comunes de los pacientes con trastorno del espectro autista es fundamental, ya que de esta forma la sospecha clínica será más asertiva y pronta, ayudando al diagnóstico temprano con intervenciones oportunas, que permitirán un mejor resultado en el paciente, logrando así una mejor calidad de vida para el individuo como para su familia.

Se debe considerar realizar nuevos estudios acerca del tema, conociendo y determinando los conocimientos médicos acerca de esta enfermedad tanto en las unidades periféricas de la capital, así como en las unidades departamentales, ya que en estas unidades es donde se debe captar al paciente inicialmente para su pronta referencia a la unidad de Neurología.

## **A. CONCLUSIONES**

1. Entre los principales hallazgos, se encontró que el 55% de los trastornos del espectro autista se presentó en pacientes de sexo masculino entre los 2 y 6 años de edad. Los pacientes referidos a la consulta de Neurología en un 73% provienen de la ciudad de Guatemala y de los 93 pacientes, únicamente 3 tenían antecedente familiar de problemas del neurodesarrollo.
- 6.2.2 Un 48.39% de los pacientes tenían 3 años al momento de inicio de los síntomas y signos por TEA, el diagnóstico del trastorno del espectro autista se realiza en promedio entre los 4-5 años de edad representado por un 70.96%. El tiempo desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico fue de 1 año en el 58% de los pacientes, determinando así un retardo promedio de 1 año.
- 6.2.3 En la esfera de la comunicación e interacción social las características principalmente afectadas fueron la comunicación no verbal y verbal con un 46-40% respectivamente, así como la relación con otros individuos con 39%. En la esfera de patrones restrictivos y repetitivos las características principalmente afectadas fueron la resistencia activa a los cambios de rutina en un 33% y la necesidad de un adulto para imitar acciones en un 26%.

### **6.3 RECOMENDACIONES**

- 6.3.2 Realizar campañas de información y concientización entre personal médico y afiliados sobre el trastorno de espectro autista por medio del Departamento de Comunicación y Relaciones Publicas del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.
- 6.3.3 Recalcar entre los pediatras la importancia del cribado, detección y referencia temprana de pacientes con sospecha de trastorno del espectro autista hacia la especialidad de Neurología Pediátrica, apoyándose en Guía de Práctica Clínica Basada en Evidencia (GPC-BE) diseñada para su manejo.

## **6.4 PLAN DE ACCIÓN Y/O APORTES**

- 6.4.2 Difundir la guía con título Espectro Autista realizada durante los años 2018-2019 por el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, ayudando de esta forma a realizar una detección precoz con intervenciones tempranas y oportunas.
- 6.4.3 Este estudio permite conocer las principales características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con trastorno del espectro autista, así como la edad principal de inicio de los síntomas, datos que permitirán realizar una mejor caracterización de pacientes con sospecha de trastorno del espectro autista.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, DSM-V. 5.<sup>a</sup> ed. Arlington; 2013.
2. L. Busquets. Detección precoz del trastorno del espectro autista durante el primer año de vida en la consulta pediátrica. *Pediatr. integral* [en línea]. 2018 [citado 19 Mayo 2018]; 22 (2): 105.e1–105.e6. Disponible en: [https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2018/xxii02/11/n2-105e1-6\\_IntEspecial.pdf](https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2018/xxii02/11/n2-105e1-6_IntEspecial.pdf)
3. Sánchez-Rayaa A. La atención temprana en los trastornos del espectro autista (TEA). *Rev psicol. educ.* [en línea]. 2015 [citado 19 Mayo 2018]; 2 :55–63. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1135755X15000081>
4. Committee on Children with Disabilities. The paediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics* [en línea]. 2001 [citado 19 Mayo 2018]; 107: 1221-1226. Disponible en: <http://www.pathfindersforautism.org/docs/Pediatricians%20Role%20in%20Management%20of%20Autistic%20Spectrum%20Disorder.pdf>
5. Díez-Cuervo A. Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Rev neurol.* [en línea]. 2015 [citado 19 Mayo 2018]; 41(5): 299-310. Disponible en: [https://www.catedraautismeudg.com/data/articles\\_cientifics/8/ddedcc91420c4a00aec818a57ce05ed2-guiadiagnostictea.pdf](https://www.catedraautismeudg.com/data/articles_cientifics/8/ddedcc91420c4a00aec818a57ce05ed2-guiadiagnostictea.pdf)
6. Kanner L. Irrelevant and metaphorical language in early infantile autism. *Am J psychiatry* [en línea]. 2016 [citado 19 Mayo 2018];103(2):242-246. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21001998/>
7. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4.<sup>a</sup> ed. Arlington: American Psychiatric Publishing; 2000.
8. Bonilla Maria Fernanda. Trastorno del espectro autista. *Revista CCAP* [en línea]. 2016 [citado 19 Mayo 2018]; 1: 19-29. Disponible en : <https://scp.com.co/wp-content/uploads/2016/04/2.-Trastorno-espectro.pdf>
9. Courchesne E. Brain growth across the life span in autism: Age-specific changes in anatomical pathology. *Brain res.* [en línea]. 2011 [citado 19 Mayo 2018]; 1380:138-145. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4500507/>

10. Reynoso César. El trastorno del espectro autista: aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos. Rev Mex Seguro [en línea]. 2017 [citado 19 Mayo 2018]; 55: 214-222. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2017/im172n.pdf>
11. Muhle R.. The genetics of autism. Pediatrics [en línea]. 2014 [citado 19 Mayo 2018]; 113(5):472-486. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15121991/>
12. Rubeis SD. Genetics and genomics of autism spectrum disorder: Embracing complecity. Hum. mol. genet. [en línea]. 2015 [citado 19 Mayo 2018];24: R24-R31. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4675826/>
13. Bernier R. Disruptive CHD8 mutations define a subtype of autism early in development. Rev cell. [en línea]. 2014 [citado 19 Mayo 2018];158: 263-276. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867414007491>
14. Helmsmoortel C. A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP. Nat. genet. [en línea]. 2014 [citado 19 Mayo 2018];46: 380-384. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24531329/>
15. Notwell JH. TBR1 regulates autism risk genes in the developing neocortex. Genome res. [en línea]. 2016 [citado 19 Mayo 2018]; 26: 1013-1022. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4971772/>
16. Carrascón Carlos. Señales de alerta de los trastornos del espectro autista. AEPap [en línea]. 2016 [citado 19 Mayo 2018]; 3: 95-98. Disponible en: [https://www.aepap.org/sites/default/files/2em.2\\_senales\\_de\\_alerta\\_de\\_los\\_trastornos\\_del\\_espectro\\_autista.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/2em.2_senales_de_alerta_de_los_trastornos_del_espectro_autista.pdf)
17. Reichow B. Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). Cochrane Database of Systematic Reviews [en línea]. 2012 [citado 19 Mayo 2018] ;10. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23076956/>
18. Loovas O. Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. J. consult. Clin. psychol. [en línea]. 1987 [citado 19 Mayo 2018]; 55(1):3-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3571656/>
19. Mohammadzaheri F. A randomized clinical trial comparison between pivotal response treatment (PRT) and structured applied behavior analysis (ABA) intervention for children with autism. J. autism dev. disord. [en línea]. 2014

- [citado 19 Mayo 2018]; 44(11):2769-77. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24840596/>
20. Reichow B. Social skills groups for people aged 6 to 21 with autism spectrum disorders (ASD). Cochrane Database of Systematic Reviews [en línea]. 2012 [citado 19 Mayo 2018]; (7). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22786515/>
  21. Hirsch LE. Aripiprazole for autism spectrum disorders (ASD). Cochrane Database of Systematic Reviews [en línea]. 2016 [citado 19 Mayo 2018]; (6). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27344135/>
  22. García C. inventario del espectro autista y childhood autism scale: correspondencia con criterios DSM-IV-TR en pacientes con trastornos del desarrollo. An pediatría [en línea]. 2014 [citado 05 Abr 2020]; 80(2): 71-76. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1695403313002397>
  23. Biasutti, Luziene. Aplicación Clínica de la escala de autismo en los niños. Rev. cuba. pediatr. [en línea]. 2016 [citado 05 Abr 2020] ;88 (4). Disponible en: <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/87>
  24. Lozano Teresa. Escala de evaluación del autismo infantil y su valor para el diagnóstico del trastorno autista. Rev. Hosp. Psiquiátr. La Habana. [en línea]. 2013 [citado 05 Abr 2020]; 10 (1). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=41308>
  25. Naranjo R. Caracterización clínica y estado actual de los pacientes con Síndrome de Asperger de 0 a 16 años, atendidos en la Fundación Liga Central Contra la Epilepsia y el Hospital de la Misericordia de Bogotá. Colombia. Rev NOVA [en línea]. 2014 [citado 19 Mayo 2018]; 12 (21):42-45. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/nova/v12n21/v12n21a04.pdf>
  26. Hernández JM. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista. Rev neurol. [en línea]. 2005 [citado 19 Mayo 2018]; 41:237-245. Disponible en: [https://www.catedraautismeudg.com/data/articles\\_cientifics/10/c94a8eca621448d69092585183409ba7-guidetecciotea.pdf](https://www.catedraautismeudg.com/data/articles_cientifics/10/c94a8eca621448d69092585183409ba7-guidetecciotea.pdf)
  27. Cortes M. Diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista en edad temprana (18-36 meses). Arch argent pediatr. [en línea]. 2007 [citado 19 Mayo 2018]; 105(5):418-426. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2007/v105n5a08.pdf>

28. Warren Z. A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders. *Pediatrics* [en línea]. 2011 [citado 19 Mayo 2018]; 127: e1303-11. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21464190/>
29. Klin A. Rebajar la edad de diagnóstico del autismo: la neurociencia del desarrollo social afronta un importante problema de salud pública, *Rev neurol* [en línea]. 2015 [citado 19 Mayo 2018]; 60 (Supl 1): S3-S11. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2015019>
30. Al-Qabandi M. Early autism detection: are we ready for routine screening? *Pediatrics* [en línea]. 2011 [citado 19 Mayo 2018]; 128: e211-7. Disponible en: <https://pediatrics.aappublications.org/content/128/1/e211/tab-e-letters>
31. Wiggins LD. Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a populationbased sample. *J. dev. behav. pediatr.* [en línea]. 2006 [citado 19 Mayo 2018]; 27 (Suppl 2): S79-87. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16685189/>
32. Shelton JF. Independent and dependent contributions of advanced maternal and paternal ages to autism risk. *Autism res.* [en línea]. 2010 [citado 19 Mayo 2018]; 3 (1):30 - 39. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4068119/>
33. Talero-Gutierrez. Caracterización de ninos y adolescentes con trastornos del espectro autista en una institución de Bogotá, Colombia. *Neurología* [en línea]. 2012 [citado 19 Mayo 2018]; 27(2):90-96. Disponible en: <https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/18748/142.pdf?sequence=1>

## VIII. ANEXOS

### Anexo 8.1

#### INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Universidad de San Carlos de Guatemala

Escuela de Estudios de Postgrado

Maestría: Pediatría

Institución: IGSS

Investigador: Nadia Sofia Aguilar Zamora

Boleta No.

#### TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO

##### DATOS DEL PACIENTE

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

Sexo: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_

No. Afiliación: \_\_\_\_\_ Parentesco con el niño (a): \_\_\_\_\_

Procedencia: \_\_\_\_\_

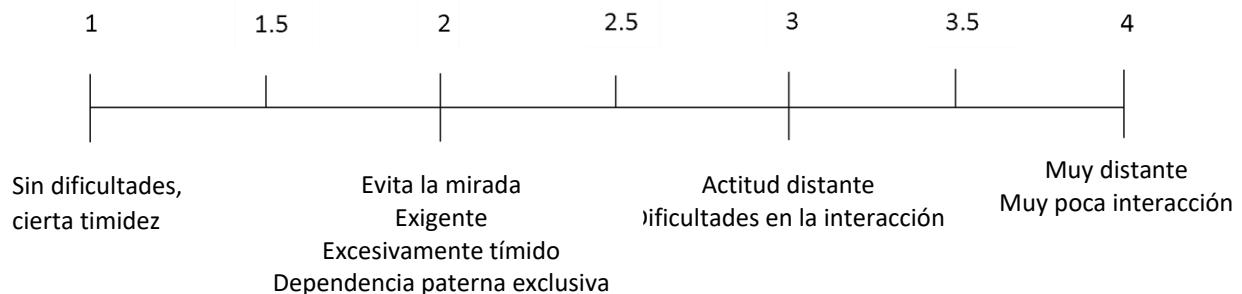
Instrucciones: la siguiente boleta será llenada por el encargado(a) del paciente, basándose en las experiencias con el niño(a).

- El test consta de 15 ítems o áreas
- Debe redondearse la opción que describa mejor el rendimiento de su hijo en esa área.
- Si cree que la mejor descripción de su hijo está entre 2 dos puntuaciones, redondee la puntuación intermedia.

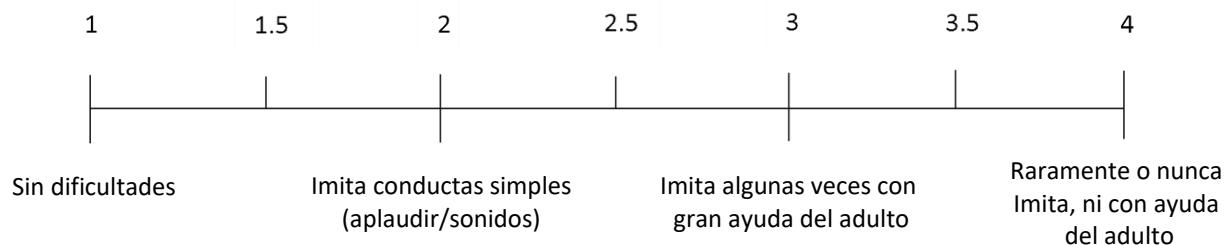
**INICIO DEL TEST**

#### ESCALA DE VALORACIÓN DEL AUTISMO INFANTIL

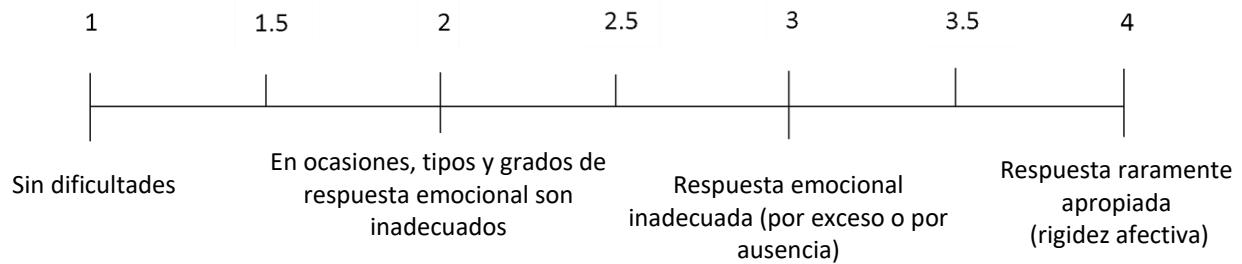
## I. Relación con los demás



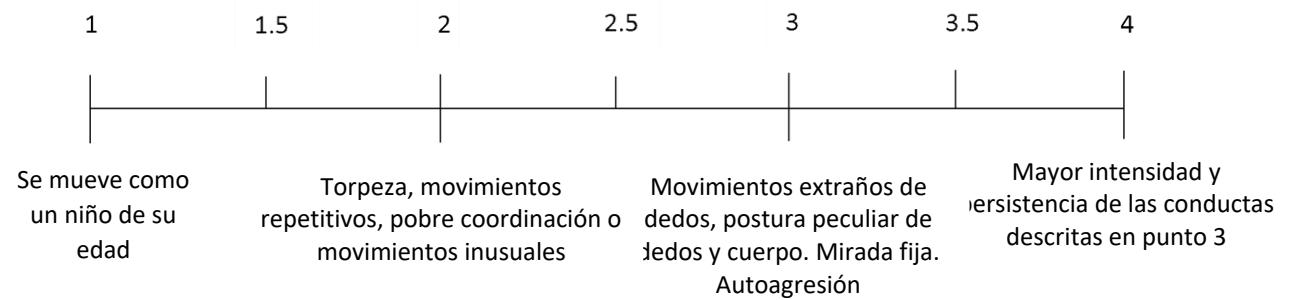
## II. Imitación



## III. Afecto



## IV. Uso del cuerpo



## V. Uso de objetos

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Interés en juguetes y otros objetos con los que juega apropiadamente	Puede mostrar interés Atípico o jugar de modo excesivamente infantil	Poco interés en juguetes O absorto en ellos. Fascinado por la luz de un objeto. Realiza movimientos repetitivos	Mayor intensidad y frecuencia de las conductas Descritas en el punto 3			

## VI. Adaptación al cambio

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Respuesta apropiada al cambio	Persistencia en la actividad o en los mismos objetos aún con intervención del adulto	Resistencia activa a los cambios de rutina (enfado o tristeza)	Reacciones severas al cambio (furia o falta de cooperación)			

## VII. Respuesta visual

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Respuesta visual adecuada	Olvida mirar objetos. Más interés en espejos o una luz que en sus iguales. Cierta evitación	Mirada fija, evita la mirada Mira objetos desde un ángulo inusual. Sujeta los objetos muy cerca de sus ojos	Evita resistentemente la mirada de la gente. Conductas extremas del punto 3			

## VIII. Respuesta auditiva

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Respuestas auditivas adecuadas	Puede haber falta de respuesta o reacción ligeramente extrema a ciertos sonidos	Ignora a menudo un sonido. Se asusta o cubre sus oídos aún siendo un sonido conocido	Reacciona de modo extremo o no reacciona a sonidos frecuentes			

## IX. Gusto, olfato y respuesta táctil

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Uso normal de los sentidos	Persistencia de ponerse objetos en la boca. Puede probar o comer objetos no comestibles. Puede reaccionar de modo extraño a dolores suaves	Puede estar moderadamente absorto tocando, oliendo o probando objetos o personas.	Absorto oliendo, probando o sintiendo objetos. Puede ignorar el dolor o sobrereactuar a un ligero malestar			

## X. Ansiedad y miedo

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Conducta adecuada para ambas situaciones	Ocasionalmente muestra excesivo o muy poco miedo o ansiedad.	Muestra más o menos miedo de lo que sería típico en un niño más joven en situación similar	Miedos persisten tras una experiencia repetida. Es muy difícil de calmar. Falla en percibir peligros que otros niños de su edad evitan			

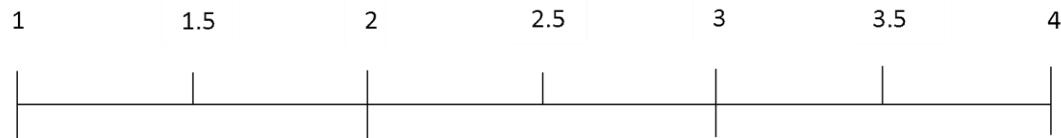
## XI. Comunicación verbal

1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Comunicación verbal adecuada	Retraso del habla. Mayor parte del habla con poco significado. Usa palabras raras.	Puede haber ausencia del habla. Mezcla de palabras con sentido y otras raras.	Sin uso del habla con significado. Gritos infantiles onídos extraños o parecidos a animales.			

## XII. Comunicación no verbal

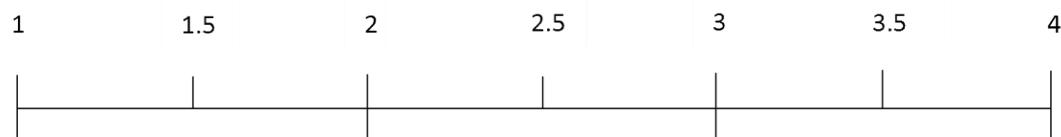
1	1.5	2	2.5	3	3.5	4
Comunicación no verbal apropiada para su edad	Uso inmaduro. Puede señalar vagamente.	Generalmente incapaz de expresar necesidad o deseos sin hablar. No entiende las expresiones de los otros	Sólo utiliza gestos raros o diferentes aparentemente sin significado. No capta gestos de otros.			

## XIII. Nivel de actividad



Nivel de actividad normal para su edad	Puede ser movido o un poco vago o lento. Nivel de actividad interfiere ligeramente en su funcionamiento	Bastante activo y difícil de frenar. No duerme mucho por las noches. O al contrario, muy lento	Extremos, puede cambiar de un extremo a otro rápidamente.
--	---	--	---

#### XIV. Nivel y consistencia de la respuesta intelectual



Inteligencia normal	No es tan brillante como los niños de su edad. Habilidades retardadas	En general menos brillante que sus iguales.	Menos brillante. O puede funcionar mejor que los niños de su edad en una o más áreas.
---------------------	---	---	---

#### XV. Impresiones generales (NO CONTESTAR ESTA PREGUNTA)



No muestra ninguno de los síntomas característicos del autismo	Muestra solo algunos síntomas o grado leve de autismo	Muestra un grado moderado de autismo	Muestra un grado extremo de autismo
--	---	--------------------------------------	-------------------------------------

- ¿A qué edad aproximadamente empezó a notar las actitudes mencionadas anteriormente?
- 

- ¿Algún familiar del paciente sufre de algún trastorno del neurodesarrollo? ¿Quién?
-

- Edad del paciente al momento del diagnóstico
- 

- Punteo
-

### **PERMISO DEL AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO**

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis “**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA EN NIÑOS DE 2 A 14 AÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**” para propósitos de consulta académica. Sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.