



CIX

REUNION CIENTIFICA DE LA

**SOCIEDAD DE PEDIATRIA
ANDALUCIA OCCIDENTAL
Y EXTREMADURA**

SEVILLA · 10 · 11 MARZO 2023



Abordaje diagnóstico de los trastornos socio-comunicativos

María Muñoz Cabeza.

Facultativo Especialista de Área de Pediatría, sección Neuropediatría.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla



Índice

- Concepto
- Epidemiología
- Diagnóstico
- ¿Cuándo derivar a Atención Especializada?
- Comorbilidades



Índice

- **Concepto**
- Epidemiología
- Diagnóstico
- ¿Cuándo derivar a Atención Especializada?
- Comorbilidades

CLASIFICACION TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO SEGUN DSM-V

1. Discapacidad Intelectual (Retraso Global del Desarrollo para niños <5 años)
2. **Trastorno del Espectro Autista (TEA)**
3. **Trastornos de la Comunicación** (trastorno del lenguaje, el trastorno de los sonidos del habla o fonológico, el trastorno de la fluidez de inicio en la infancia y el **trastorno de la comunicación social o pragmático**).
4. Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad
5. Trastornos Específicos del Aprendizaje
6. Trastornos Motores
7. Otros Trastornos del Neurodesarrollo

TEA (DSM-V)



TRASTORNO DE LA COMUNICACIÓN SOCIAL (DSM-V)

Se describe por primera vez en el DSM-5

“La presencia de dificultades persistentes en el uso social de la comunicación verbal y no verbal, en **ausencia de intereses y comportamientos restringidos y repetitivos**, que no pueden atribuirse a otra afección médica o neurológica ni a la baja capacidad en los dominios de morfología y gramática, y no se explican mejor por TEA, discapacidad intelectual-retraso global del desarrollo u otro trastorno mental”.



Trastorno de la comunicación social

Caracterizado por presentar dificultades persistentes desde la infancia en:

- El uso de la comunicación verbal y no verbal
- Para seguir las normas y cambiar la conversación adaptándose al contexto.
- En la comprensión de lo implícito (sarcasmos,...)
- Limitaciones en la comunicación eficaz
- No es causada por otra afección médica, neurológica, trastorno del espectro autista,...



El diagnóstico diferencial de los trastornos del neurodesarrollo que afectan al lenguaje, antes de los 2 o 2,5 años de edad, es a menudo difícil de delimitar, pero esto no debe ser un obstáculo para que no se inicie el proceso de evaluación/intervención temprana.





Índice

- Concepto
- **Epidemiología**
- Diagnóstico
- ¿Cuándo derivar a Atención Especializada?
- Comorbilidades

Epidemiología

- 1,5% en países desarrollados
- 4:1 Varones/Mujeres
- Prevalencia variable en función de factores sociodemográficos (socioeconómico, étnicos, etc.)
- OMS: 0,76% de población infantil mundial tendría TEA (OMS 2010), pero estudios realizados con el 16% de la población infantil total.
- Escasos estudios de las variaciones culturales en TEA.
- Escasos estudios de prevalencia en población adulta: Brugha et al 2011: 1% población adulta en Reino Unido presentaba TEA.



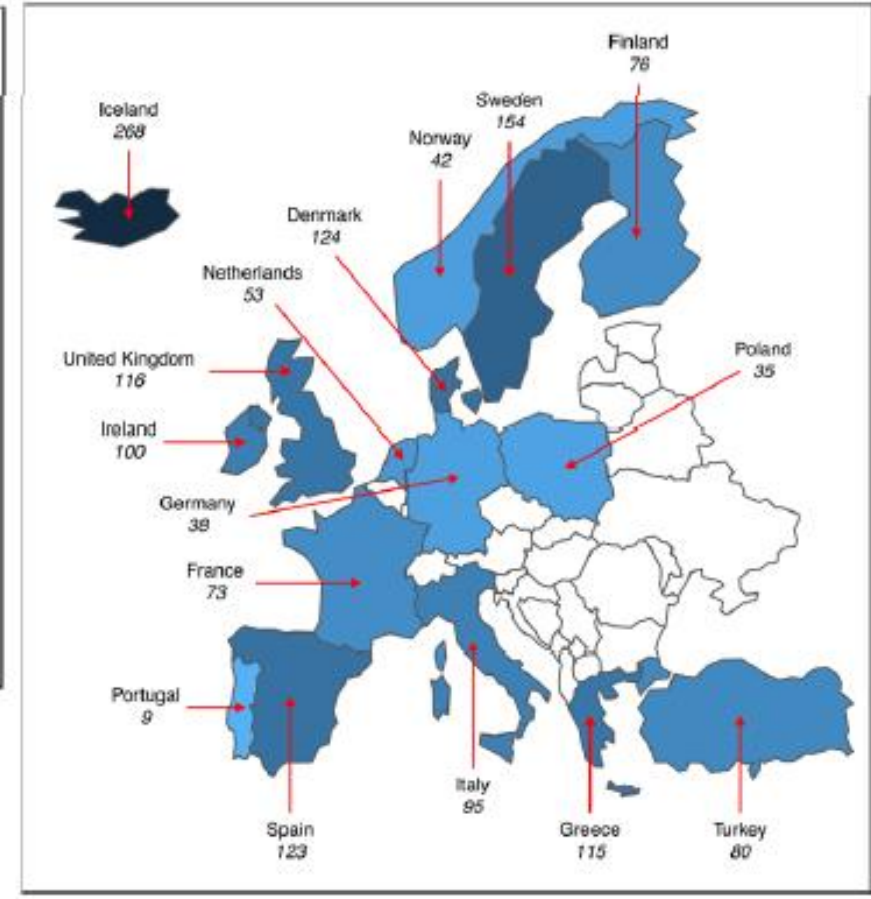
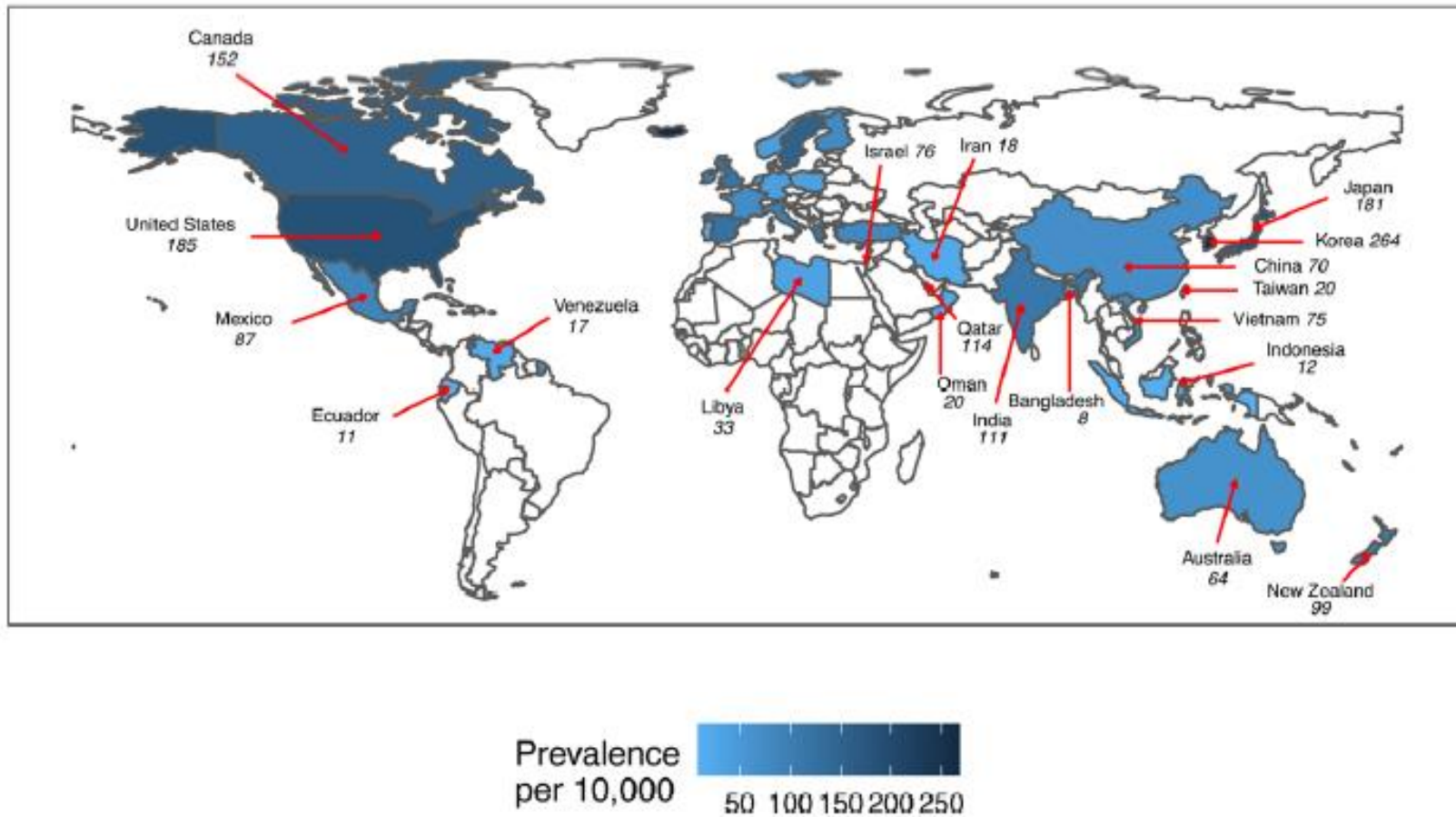
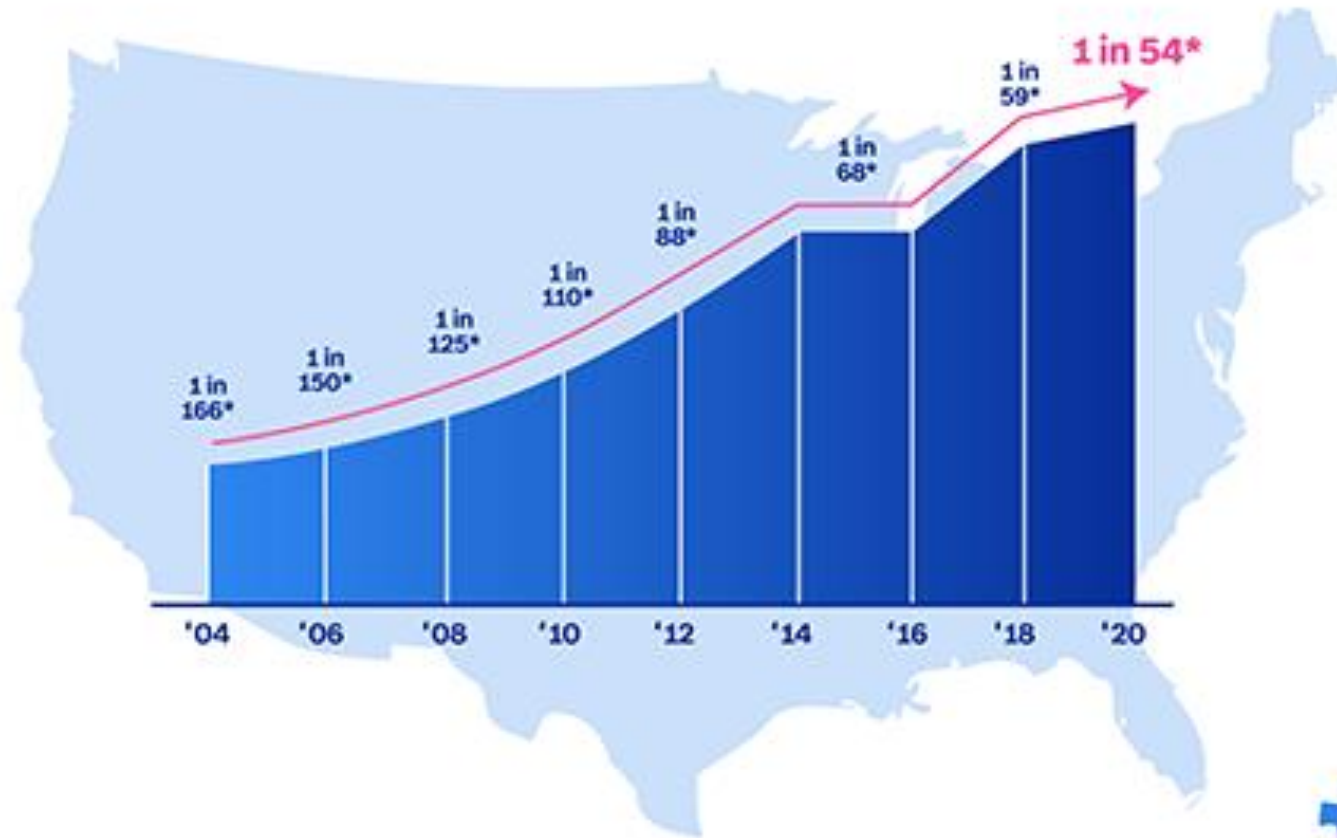


Fig. 1 Prevalence of ASD per 10,000 in 37 countries (world map on left, Europe inset on right)

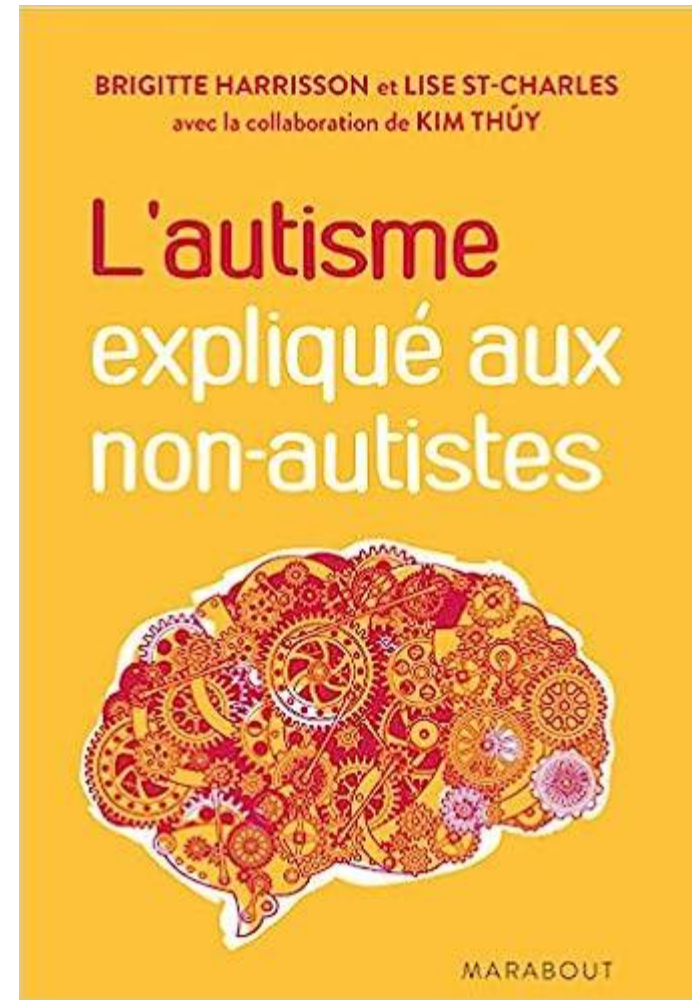
Estimated Autism Prevalence 2020



* Centers for Disease Control and Prevention (CDC) prevalence estimates are for 4 years prior to the report date (e.g. 2020 figures are from 2016)



“Casi un 1% de la población mundial es autista y el 99% restante no sabe cómo tratarla”





Índice

- Concepto
- Epidemiología
- **Diagnóstico**
- ¿Cuándo derivar a Atención Especializada?
- Comorbilidades

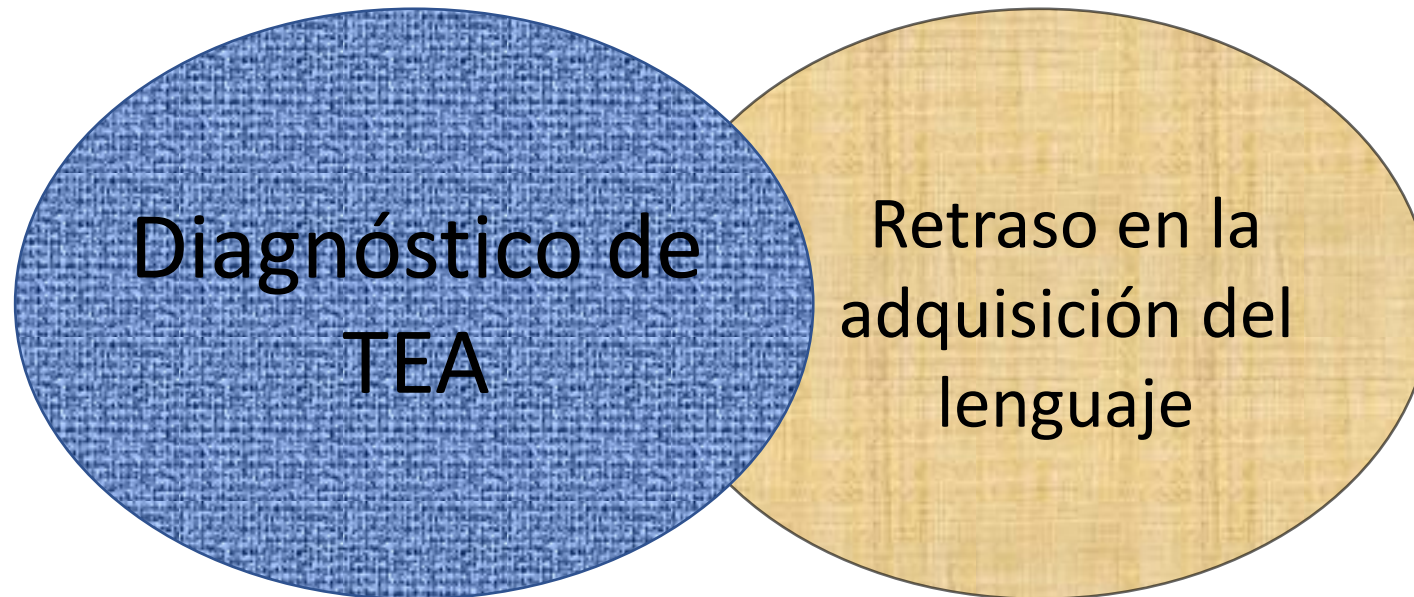
Integración de los diferentes diagnósticos del DSM-4 al TEA en DSM-5

DSM IV
**TRASTORNO GENERALIZADO DEL
DESARROLLO**
SD ASPERGER
TGD NO ESPECIFICADO
SD RETT
TRASTORNO DESINTEGRATIVO INFANTIL

DSM V
**TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA
(TEA)**

Signos de detección temprana

40-50% de los casos con TEA se detectan por un retraso del lenguaje clínicamente significativo.



Niveles de detección temprana

Vigilancia DPM



Cribado especializado TEA



Diagnóstico especializado

Seguimiento en controles del niño sano, explicar a los padres signos de alerta (AP)

Screening TEA: M-CHAT (revisión del niño sano de los 2 años, AP)

Diagnóstico ADOS-2, ADI-R, DSM-V (UAIT, USMI)

Signos de alerta



The infographic is a grid of colored boxes with text and icons. At the top left, a light green box contains a speech bubble icon and the text 'AUSENCIA O RETRASO DE BALBUCEOS Y DE LENGUAJE'. Next to it, a red box has a hand pointing icon and 'EL NIÑO NO SEÑALA'. To the right, a blue box with a question mark icon says 'CUANDO LE PREGUNTAMOS ALGO, el niño lo repite y no contesta'. The central teal box features the title 'Autismo' and 'Reconocer los primeros signos' above an illustration of a baby. To the right of the baby, a dark teal box with an eye icon says 'FALTA DE CONTACTO VISUAL'. Further right, a light blue box with an ear icon says 'EL NIÑO NO REACCIONA AL ESTIMULO SONORO O AL CONTRARIO, POSEE UNA HIPERSENSIBILIDAD'. Below the baby, a pink box with a sun icon says 'EL NIÑO NO MUESTRA INTERES POR LOS OTROS prefiere jugar SOLO'. To its right, a yellow box with a whisk icon says 'EL NIÑO SE APEGA A OBJETOS inusuales'. At the bottom left, a dark teal box with hand clapping icon says 'MOVIMIENTOS REPETITIVOS inusuales'. The bottom center, a light blue box with a lightning bolt icon says 'DIFICULTAD A ADAPTARSE A SITUACIONES NUEVAS O AL CAMBIO DE RUTINAS (enfado, lloros ...)'. The bottom right, a teal box contains the text 'Estos signos deben llamar vuestra atención. Cuando hay acumulación de varios de estos signos sintomáticos, los profesionales de la infancia deben orientar a los padres hacia un especialista.' The vertical text 'HOPTOYS.ES' is on the far right.

AUSENCIA O RETRASO DE BALBUCEOS Y DE LENGUAJE

EL NIÑO NO SEÑALA

CUANDO LE PREGUNTAMOS ALGO,
el niño lo repite y no contesta

Autismo

Reconocer los primeros signos

FALTA DE CONTACTO VISUAL

EL NIÑO NO REACCIONA AL ESTIMULO SONORO
O AL CONTRARIO, POSEE UNA HIPERSENSIBILIDAD

EL NIÑO NO MUESTRA INTERES POR LOS OTROS
prefiere jugar SOLO

EL NIÑO SE APEGA A OBJETOS inusuales

MOVIMIENTOS REPETITIVOS inusuales

DIFICULTAD A ADAPTARSE A SITUACIONES NUEVAS O AL CAMBIO DE RUTINAS
(enfado, lloros ...)

Estos signos deben llamar vuestra atención. Cuando hay acumulación de varios de estos signos sintomáticos, los profesionales de la infancia deben orientar a los padres hacia un especialista.

HOPTOYS.ES

Pruebe hoy la *app* GRATIS de los CDC Sigamos el Desarrollo...

¡Porque los indicadores son importantes!



Listas de verificación de indicadores del desarrollo de los 2 meses a los 5 años



Resumen de los indicadores de su hijo



Actividades para ayudar al desarrollo de su hijo



Consejos sobre qué hacer si tiene preocupaciones



Recordatorios de citas



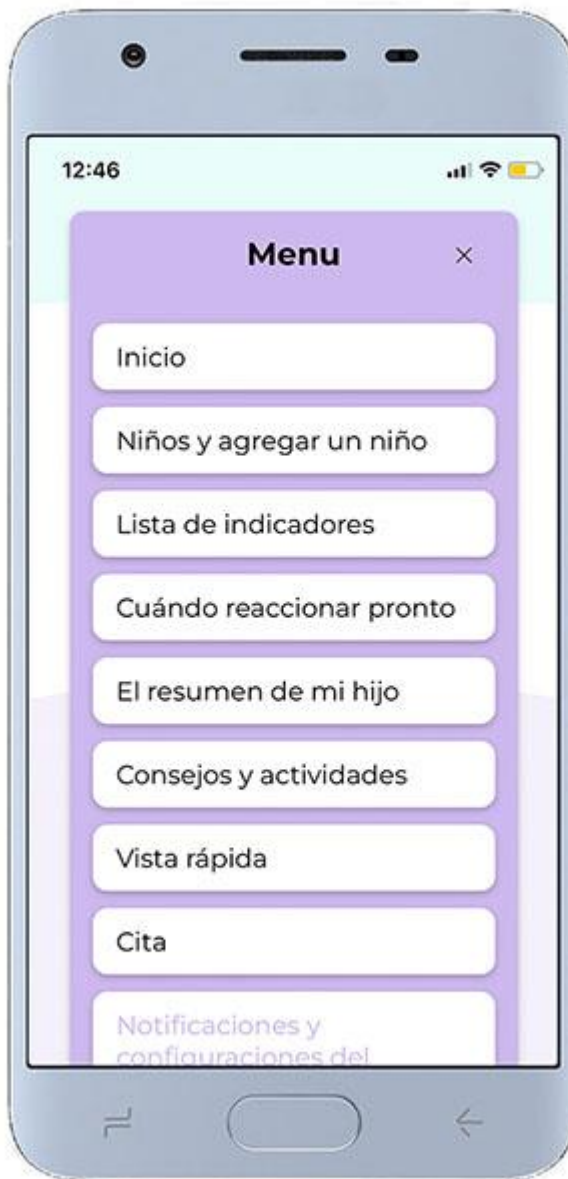
DISPONIBLE EN
App Store

DISPONIBLE EN
Google Play

cdc.gov/Sigamos



¡También disponible en inglés!



cuestionario M-CHAT

✓ 20 preguntas

✓ 16-30 meses

✓ 3 "no" ó 2 clave

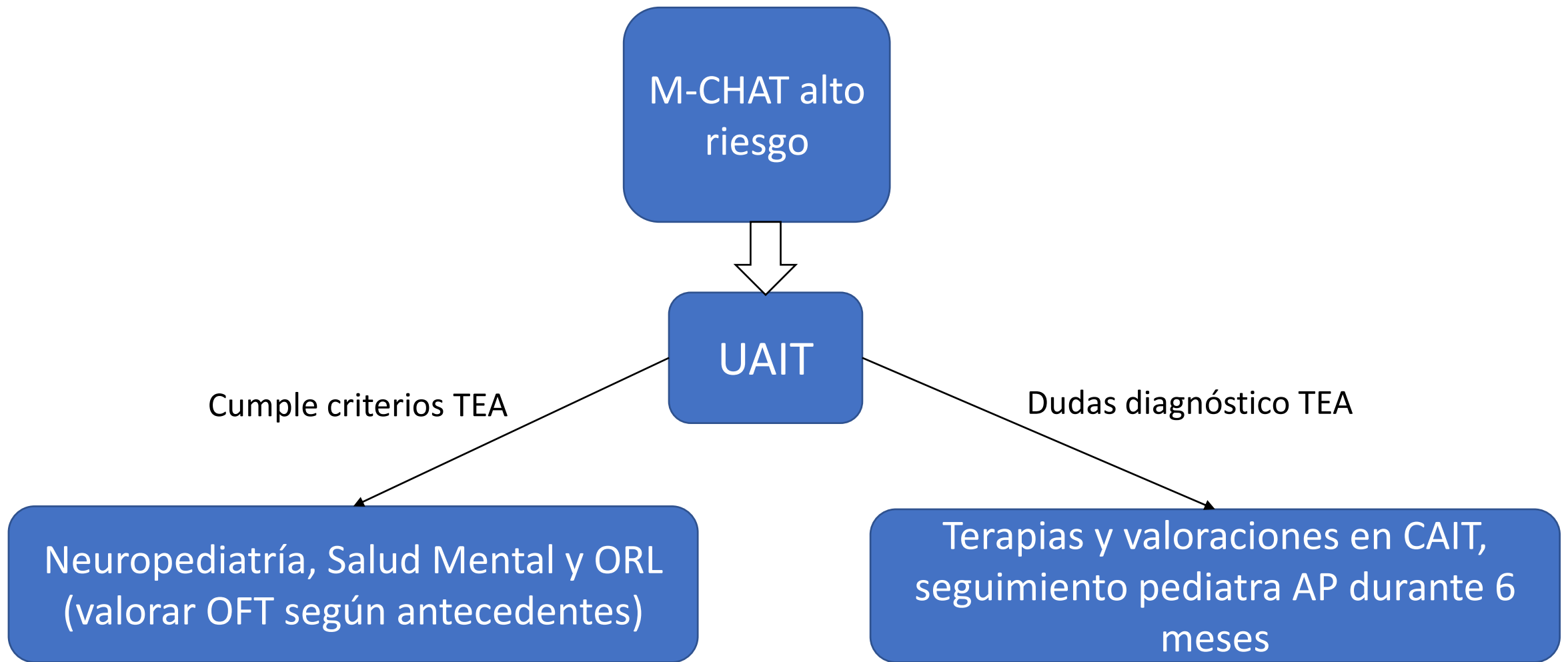
1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (POR EJEMPLO, Si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	SÍ	NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	SÍ	NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (POR EJEMPLO, "hace como que" bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche,...)	SÍ	NO
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? (POR EJEMPLO, a una silla, escaleras, o tobogán,...)	SÍ	NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (POR EJEMPLO, mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	SÍ	NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (POR EJEMPLO, señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	SÍ	NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (POR EJEMPLO, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	SÍ	NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (POR EJEMPLO, mira con atención a otros niños, les sonrío o se les acerca?)	SÍ	NO
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (POR EJEMPLO, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	SÍ	NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJEMPLO, se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	SÍ	NO
11. ¿Cuándo usted sonrío a su hijo/a, él o ella también le sonrío?	SÍ	NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (POR EJEMPLO, la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	SÍ	NO
13. ¿Su hijo/a camina solo?	SÍ	NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	SÍ	NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (POR EJEMPLO, decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	SÍ	NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	SÍ	NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (POR EJEMPLO, busca que usted le haga un cumplido, o le dice "mira" ó "mírame")	SÍ	NO
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (POR EJEMPLO, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manta"?)	SÍ	NO
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona al respecto? (POR EJEMPLO, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su cara?)	SÍ	NO
20. Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (POR EJEMPLO, le gusta que le balancee, o que le haga "el caballito" sentándole en sus rodillas)	SÍ	NO





Índice

- Concepto
- Epidemiología
- Diagnóstico
- **¿Cuándo derivar a Atención Especializada?**
- Comorbilidades



Algoritmo de derivación a pacientes con TEA desde Atención Primaria a especializada

Atención Especializada

- **ORL:** fundamental descartar hipoacusia cuando existe retraso del lenguaje. Además, para descartar patología estructural como hendidura palatina submucosa o anquiloglosia.
- **Oftalmología:** descartar déficit visual que pueda interferir en la interacción social.
- **Salud Mental:** evaluaciones estandarizadas para diagnóstico de TEA (ADOS-2, ADI-R). Abordaje psicológico.
- **Neuropediatría...**



En la consulta de neuropediatría...



Pruebas complementarias

Se realizarán exámenes complementarios para identificar condiciones comórbidas que tendrán implicaciones para el tratamiento y/o asesoramiento genético.

- **Estudio genético:**

- CGH-array a **todos** los pacientes diagnosticados de TEA.
- X-frágil (en mujeres si hay Hª familiar de TEA o DI).
- Cariotipo (si sospechamos translocaciones balanceadas p. ej. Hª de ≥ 2 abortos espontáneos).
- MECP2 (niñas con regresión psicomotora).
- PTEN (TEA y macrocefalia $>2,5$ DE).

Más de 100 genes asociados a algún tipo de riesgo de TEA

- Estudios con gemelos monocigóticos han demostrado que el autismo tiene un alto componente hereditario (alrededor del 80%).
- En familias que tienen un hijo con TEA sin un diagnóstico genético definitivo, 1 de cada 5 de los hermanos posteriores recibirá un diagnóstico similar; si tienen 2 o más hermanos con TEA, el riesgo de otro hermano con TEA se incrementa a 1 de cada 3. El riesgo es de 3 a 4 veces mayor en los niños que en las niñas.



Ronald A and Hoekstra RA (2011) Autism spectrum disorders and autistic traits: A decade of new twin studies. *Am J Med Gen B Neuropsychiatr Genet* 156: 255–274.

Pruebas complementarias

- **Estudio metabólico** (hipotonía, crisis, vómitos, letargia, déficits sensoriales, regresión psicomotora...)
- **Neuroimagen** (cefalea, crisis, DI, anomalías en la exploración NRL)
- **Electroencefalograma** (episodios compatibles con crisis, sospecha de Landau-Kleffner...)

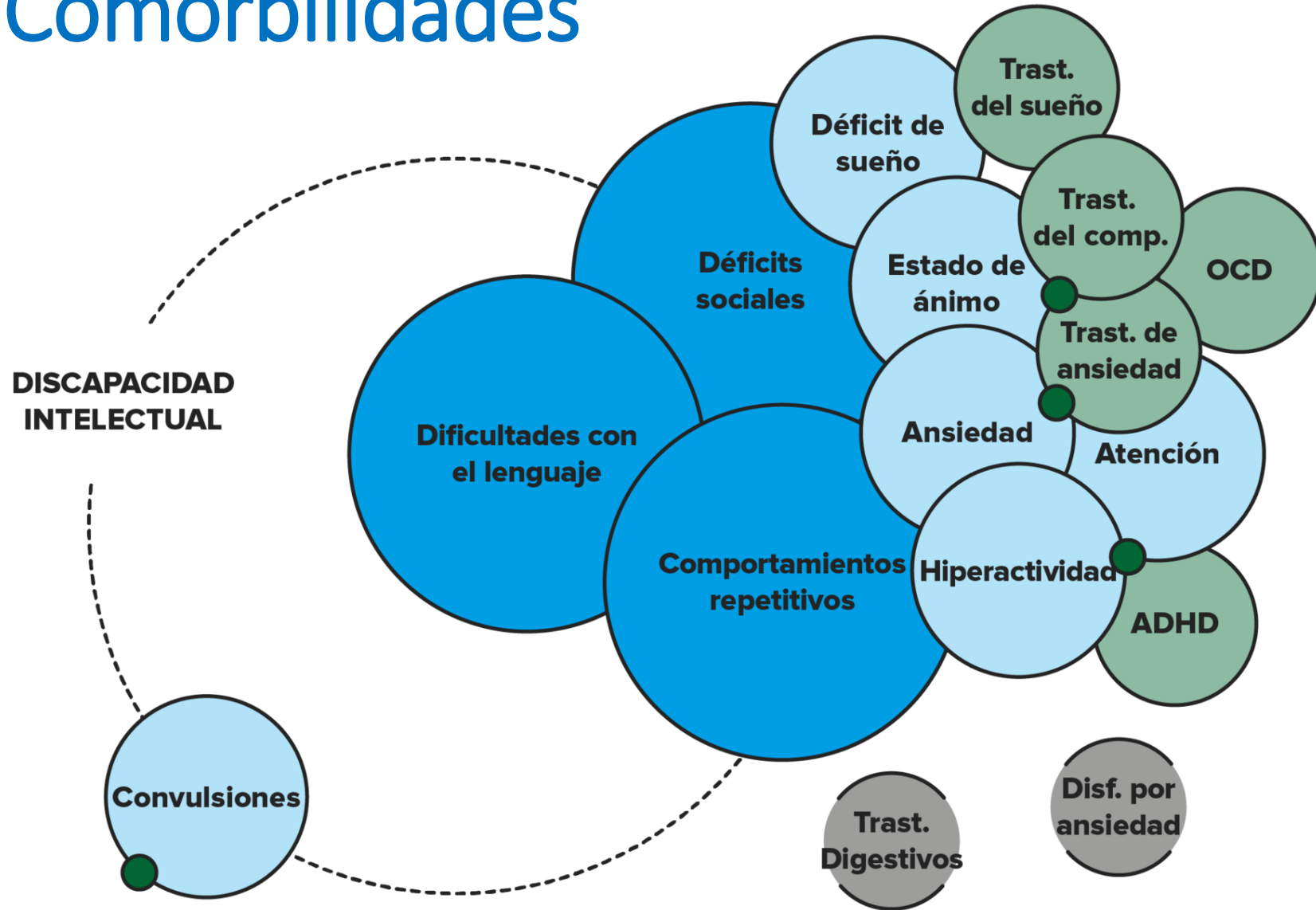
Los tests para metabolitos de levadura, permeabilidad intestinal, metales pesados, oligoelementos, micronutrientes y alteraciones inmunes no están indicados, ya que no existe evidencia que respalde dichos análisis.



Índice

- Concepto
- Epidemiología
- Diagnóstico
- ¿Cuándo derivar a Atención Especializada?
- **Comorbilidades**

Comorbilidades



- Síntomas principales del autismo
- Problemas neurológicos asociados
- Problemas sistémicos asociados
- Síntomas relacionados

CONCLUSIONES

- La prevalencia de los trastornos sociocomunicativos ha aumentado en los últimos diez años.
- El pediatra general tiene un papel fundamental en la detección precoz de estas patologías.
- El inicio temprano de las terapias psicológicas y escolares, así como el abordaje de las comorbilidades, mejora el pronóstico.
- El seguimiento de los pacientes con estos trastornos debe ser realizado por un equipo multidisciplinar especializado, formado por el pediatra de atención primaria, neuropediatra, profesionales de salud mental, terapeutas de los centros de atención infantil temprana, educadores y trabajadores sociales.

GRACIAS

