

Annex 26. Cribratge dels trastorns de l'espectre autista

Objectius

Establir els criteris de cribratge dels trastorns de l'espectre autista per detectar els infants de risc en el marc del Programa de Salut Infantoadolescent.

Destinataris

Equips d'atenció pediàtrica de l'atenció primària.

Població diana

Població pediàtrica.

Periodicitat

En totes les revisions individuals de Programa de Salut Infantoadolescent i en les consultes a demanda davant d'una apreciació subjectiva de la família.

Justificació

El motiu pel qual es justifica aquesta activitat en el Programa de Salut Infantoadolescent és sensibilitzar els pediatres sobre la possibilitat de millorar la detecció precoç dels trastorns de l'espectre autista (TEA), fer un seguiment exhaustiu del desenvolupament en els infants amb més risc de patir-ne i identificar de manera primerenca els senyals d'alerta que ajudin a detectar aquestes alteracions.

Prevalença

Segons l'Organització Mundial de la Salut, es calcula que 1 de cada 160 infants pateix algun TEA. Aquesta estimació representa una xifra mitjana, ja que la prevalença observada varia considerablement entre els diferents estudis. No obstant això, en alguns estudis ben controlats s'han registrat xifres notablement més altes: recerques més recents (Centre de Control de Malalties d'Atlanta, 2014) apunten que actualment 1 de cada 68 infants de 8 anys podria presentar un trastorn d'aquest tipus, cosa que converteix els TEA en un problema de salut pública.

Definició

Els TEA són trastorns del neurodesenvolupament que es detecten en els primers anys de vida i que afecten i alteren de manera molt significativa i diversa tres àrees fonamentals del desenvolupament: la comunicació verbal i no verbal, la interacció social recíproca i la conducta, amb el desenvolupament d'un repertori restringit d'interessos i comportaments. Aquestes alteracions persisteixen al llarg de la vida i es presenten amb característiques diferents segons el moment de desenvolupament.

La detecció precoç facilita la intervenció primerenca en l'infant amb algun TEA i en la família, cosa que contribueix a reduir l'estrès de la família, augmentar-ne la capacitat d'afrontar el problema i desenvolupar l'adaptació social de l'infant en el futur. Diferents estudis demostren que els primers símptomes d'autisme són mesurables des del primer any de vida i observables anteriorment.

Associacions de persones afectades per l'autisme destaquen la importància que els professionals en contacte amb infants sàpiguen identificar els símptomes d'alarma i que hi hagi un circuit de derivació per fer-ne una avaluació especialitzada.

Detecció precoç dels TEA

El procés que heu de seguir per garantir la detecció primerenca eficaç dels TEA implica les accions següents:

- Superviseu el desenvolupament psicomotor [annex 19, “Aplicació de l'escala Haizea-Llevant”, i annex 20, “Supervisió del desenvolupament psicomotor”].
- Durant la vigilància rutinària del desenvolupament, valoreu de manera específica l'adquisició d'habilitats sociocomunicatives atenent els signes d'alerta dels TEA en les diferents edats (vegeu l'apèndix 1).
- Considerau sempre els motius de preocupació de la família per certs aspectes del desenvolupament, com ara les habilitats comunicatives o d'interacció social. Heu de tenir present que les manifestacions més primerenques dels TEA consisteixen en aquestes alteracions.
- En la visita del Programa, heu de tenir en compte els senyals d'alarma per edat: demanau, observeu en la consulta i apliqueu les escales de detecció en les edats indicades.
- Quan detecteu aquests senyals d'alarma, valoreu el cas exhaustivament. És important que no els considereu lleus o transitoris, encara que siguin aïllats; recomanem que no adopteu una actitud d'espera, ja que s'han de tenir en compte a qualsevol edat.
- Derivau el cas a un servei especialitzat (IBSMIA o consulta de neuropediatria) per diagnosticar-lo i iniciar una intervenció primerenca (SVAP, simultàniament).
- Acurçar l'interval entre l'aparició dels primers signes i la detecció és un factor que millora significativament el pronòstic dels infants amb algun TEA.

Escales de detecció precoç

S'empren dues escales validades que s'apliquen segons l'edat del pacient: M-CHAT-R/F i AMSE (examen de l'estat mental sobre l'autisme, per *autism mental status exam*) [annex 27, “Eines de cribatge dels trastorns de l'espectre autista”]. No recomanem aplicar l'escala M-CHAT-R com a instrument de cribatge per a tots els infants de 18 a 24 mesos.

Si el professional, el pare o la mare detecten problemes de socialització i/o comunicació, conductes repetitives o senyals d'alarma cal utilitzar una escala validada:

- Entre 18 i 30 mesos, M-CHAT-R.
- A partir de 30 mesos, AMSE.

En els casos d'infants de risc, recomanem l'M-CHAT-R com a instrument de cribatge als 18-24 mesos:

- Factors de risc perinatals: consum de fàrmacs per la mare (valproat o substàncies teratògenes), infeccions perinatals, diabetis gestacional, sagnia gestacional, patiment fetal, prematuritat, pes baix, malalties metabòliques.
- Germà/germana amb algun TEA.
- Edat avançada del pare i de la mare.
- Algun dels progenitors amb antecedents de trastorn mental greu: esquizofrènia, trastorn bipolar, depressió.

Com actuar en cas de sospita de TEA

Si la infermera de pediatria detecta qualsevol senyal d'alarma o en sospita en les visites del Programa de Salut Infantoadolescent ha de consultar el pediatre d'atenció primària per fer-ne una nova valoració:

1. Historia clínica amb dades del desenvolupament, antecedents personals i familiars.
2. Avaluació física i neurològica: descarteu problemes d'audició o de visió i aplicau l'M-CHAT-R/F entre els 18 i els 30 mesos d'edat i l'AMSE a partir dels 30 mesos.
3. En cas de sospita d'autisme: registrau el cas en el CAPDI i assegureu-vos que el consentiment informat està signat.
4. Derivau el cas al circuit EADISOC (vegeu l'apèndix 2).

Si es detecta un cas en un centre educatiu, s'ha de derivar al circuit EADISOC i simultàniament a l'equip de pediatria per completar la derivació amb la història clínica i l'exploració física.

Si no es confirma la sospita, recomanem fer un seguiment estret dels aspectes sociocomunicatius del desenvolupament en els controls rutinaris de salut fins als 6 anys.

Davant de la sospita clínica de TEA, n'heu de mantenir informada la família sense aventurar diagnòstics, atesa la repercussió que podrien tenir (vegeu l'apèndix 3).

Apèndix 1. Senyals d'alerta de TEA

En qualsevol edat es poden presentar els signes establits en les etapes prèvies. Aquests factors, de manera aïllada, no indiquen un TEA, però han d'alertar els professionals sobre el risc de patir algun TEA, de manera que la derivació dependrà de la situació en conjunt. Tampoc no es poden interpretar des del punt de vista evolutiu del TEA, sinó com a possibles signes que es poden trobar en infants avaluats a cada franja d'edat.

0-5 anys: senyals d'alerta (Guia de pràctica clínica del Ministeri de Sanitat i Política Social)

1. Menys de 12 mesos:
 - Poca freqüència de l'ús de la mirada dirigida a persones.
 - No mostra anticipació quan l'agafen.
 - Falta d'interès en jocs interactius simples com el "tat!".
 - Falta de somriure social.
 - Falta d'ansietat davant dels estranys al voltant dels 9 mesos.
2. 12-18 mesos:
 - Menor contacte ocular.
 - No respon al seu nom.
 - No assenjala per demanar alguna cosa (protoimperatiu).
 - No mostra objectes.
 - Resposta inusual davant d'estímuls auditius.
 - Falta d'interès en jocs interactius simples com el "tat!".
 - No mira cap a on els altres assenyalen.
 - Absència d'imitació espontània.
 - Absència de balboteig social/comunicatiu com si conversàs amb l'adult.

3. 18-24 mesos:

- No assenyala amb el dit per compartir un interès (protodeclaratiu).
- Dificultats per seguir la mirada de l'adult.
- No mira cap a on els altres assenyalen.
- Retard en el desenvolupament del llenguatge comprensiu i/o expressiu.
- Falta de joc funcional amb joguetes o presència de formes repetitives de joc amb objectes (ex., alinear, obrir i tancar, encendre i apagar).
- Absència de joc simbòlic.
- Falta d'interès en altres infants o germans.
- No sol mostrar objectes.
- No respon quan se el criden.
- No imita ni repeteix gestos o accions que els altres fan (ex., ganyotes, aplaudir).
- Poques expressions per compartir afecte positiu.
- Abans utilitzava paraules però ara no (regressió en el llenguatge).

4. Menys de 36 mesos

a) Comunicació:

- Absència o retard en el llenguatge o dèficit en el desenvolupament del llenguatge no compensat per altres formes de comunicació.
- Ús estereotipat o repetitiu del llenguatge, com l'ecolàlia o referir-se a si mateix en segona o en tercera persona.
- Entonació anormal.
- Resposta pobre al seu nom.
- Dèficit en el comunicació no verbal (ex., no assenyalar i dificultat per compartir un focus d'atenció amb la mirada).
- Fracàs en el somriure social per compartir plaer i respondre al somriure dels altres.
- Aconsegueix coses per si mateix, sense demanar-les.
- Abans emprava paraules però ara no.
- Absència de jocs de representació o imitació social variats i apropiats per al nivell.

b) Alteracions socials:

- Imitació limitada (ex., aplaudir) o absència d'accions amb joguetes o amb altres objectes.
- No mostra objectes als altres.
- Falta d'interès o acostaments estranys als infants de la seva edat.
- Escàs reconeixement o resposta a la felicitat o tristesa d'altres persones.
- No s'uneix als altres en jocs d'imaginació compartits.
- Fracàs a l'hora d'iniciar jocs simples amb els altres o participar en jocs socials senzills.
- Preferència per activitats solitàries.
- Relacions estranyes amb adults, des d'una intensitat excessiva a una indiferència vistosa.
- Escàs ús social de la mirada.

c) Alteracions dels interessos, de les activitats i de les conductes:

- Insistència en rutines i/o resistència als canvis en situacions poc estructurades.
- Jocs repetitius amb joguetes (ex., alinear objectes, encendre i apagar llums, etc.).
- Afecció inusual a alguna jogueta o un objecte que sempre du damunt i que interfereix en la vida quotidiana.

- Hipersensibilitat als sons, al tacte i a certes textures.
- Resposta inusual al dolor i a estímuls sensorials (auditius, olfactivs, visuals, tàctils i del gust).
- Patrons posturals estranys, com ara caminar de puntetes.
- Estereotípies o manierismes motors.

5-11 anys: senyals d'alerta d'autisme (Guia del NICE de 2011)

1. Conducta d'interacció i reciprocitat social

a) Llenguatge parlat:

- Ús molt limitat.
- To de veu monòton, sense expressivitat emocional.
- Parla repetitiva (ecolàlia), ús freqüent de frases estereotipades (apreses), contingut dominat per l'excés d'informació sobre temes d'interès propi.
- Dificultats per mantenir una conversa recíproca, no respecta el torn de paraula.
- Les respostes als altres poden semblar grolleres o inapropiades.

b) Resposta als altres:

- Resposta reduïda o absent a l'expressió facial o a sentiments dels altres.
- Resposta escassa o nul·la al nom quan el criden (havent descartat la sordesa).
- Dificultats subtils per entendre les intencions dels altres; pot prendre les coses de manera literal i no entendre la ironia o la metàfora.
- Reducció o absència del somriure social (somriure com a resposta a somriure d'altres).
- Reducció o absència de reconeixement i/o resposta a les expressions facials o els sentiments d'altres persones.
- Conductes d'evitació i respostes inusuals davant la demanda d'altres persones.

c) Interacció amb els altres:

- Dificultat per reconèixer i respectar l'espai personal o intolerància si altres persones intenten entrar en el seu.
- Interès social reduït o absent envers els altres, que arriba fins i tot al rebuig; les aproximacions socials poden resultar inapropiades (i poden semblar agressives).
- Conductes socials de trobada o comiat reduïdes o absents.
- Poca o nul·la consciència de la conducta socialment esperada.
- Falta de capacitat de participació en jocs socials o de compartir idees amb els altres, o sol jugar tot sol.
- Dificultat per adaptar l'estil comunicatiu a les diferents situacions socials (o molt formal o massa familiar).
- No gaudeix de situacions en què els altres infants ho farien (ex., aniversari, sortides).
- Fa comentaris sense tenir en compte subtils o jerarquies socials.

d) Contacte ocular, assenyalar i altres gestos:

- Poca o nul·la integració de la parla i la comunicació no verbal (gestos, expressions facials, orientació del cos, contacte ocular) en la interacció social.
- Dificultats en el contacte social de la mirada (amb visió correcta).
- Dificultats de l'atenció conjunta observada en falta de:
 - cercar i alternar la mirada amb la d'una altra persona amb relació a un objecte;

- seguir un punt que l'interlocutor assenyala amb el dit;
- utilitzar assenyalament o mostrar objectes per compartir interès.

e) Idees i imaginació:

- Joc imaginatiu poc flexible, o creativitat escassa o nul·la; pot repetir escenes vistes o escoltades en diferents mitjans de comunicació, que poden semblar creatives si un no les coneix.

2. Interessos restringits o inusuals i/o conductes rígides o repetitives

- a) Moviments estereotipats repetitius: aleteig, balanceig del cos estant dret, caminar de puntetes, fer voltes, espetec de dits...
- b) Joc repetitiu i orientat cap a objectes més que a persones.
- c) Fixació en interessos poc comuns o fixació excessiva en interessos comuns.
- d) Rigidesa en el joc: exigeix que els altres infants compleixin les normes.
- e) Insistència excessiva a mantenir l'agenda diària i les rutines.
- f) Resposta emocional extrema i excessiva a una situació.
- g) Aversió pel canvi, que causa ansietat o altres formes de distrès (agressió...).
- h) Hiperreactivitat o hiporeactivitat sensorial (textures, temperatures, sons, sabors, olors...) i/o respostes exagerades a aquests estímuls sensorials.

3. Altres factors que poden suposar una preocupació sobre patir algun TEA

- a) Perfil poc comú d'habilitats i dèficits (ex., desenvolupament pobre de les habilitats socials o motrius, però habilitats de coneixement, lectura o vocabulari avançades per a l'edat cronològica o mental).
- b) Desenvolupament social o emocional més immadur que altres àrees de desenvolupament: confiança excessiva (ingenuïtat), falta de sentit comú, menys independència que els iguals.

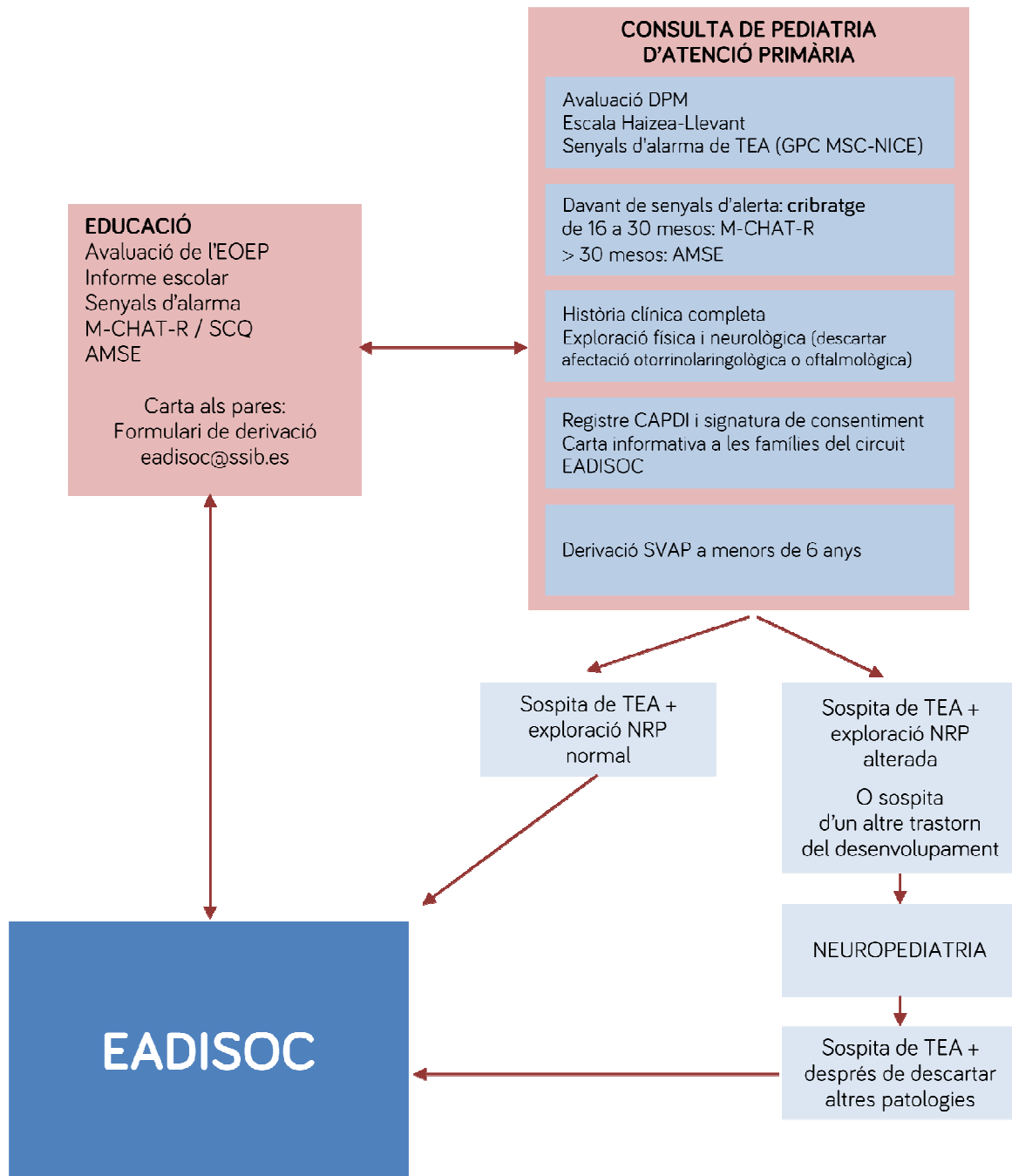
Educació secundària (més d'11 anys o edat mental equivalent)

Interacció social i comunicació recíproca

- a) Llenguatge parlat:
 - Ús molt limitat.
 - To de veu monòton, sense expressivitat emocional.
 - Parla repetitiva (ecolàlia), ús freqüent de frases estereotipades (apreses), contingut dominat per l'excés d'informació sobre temes d'interès propi.
 - Dificultats per mantenir una conversa recíproca, no respecta el torn de paraula.
 - Les respostes als altres poden semblar grolleres o inapropiades.
- b) Interacció amb els altres:
 - Dificultat per reconèixer i respectar l'espai personal o intolerància si altres persones intenten entrar en el seu.
 - Dificultats des de fa temps en la comunicació i interacció social recíproca: poques amistats íntimes o relacions socials recíproques.
 - Comprensió reduïda o absent de l'amistat: sovint fracassa a l'hora de fer amistats (però li pot resultar més fàcil amb adults o infants petits).
 - Aïllament social i aparent preferència per la solitud.

- Conductes socials de trobada o comiat reduïdes o absents.
 - Poca o nul·la consciència de la conducta socialment esperada.
 - Problema per perdre en els jocs, fer torns i entendre els canvis en les regles.
 - Pot semblar desinteressat en les coses pròpies de la seva edat.
 - Dificultat per adaptar l'estil comunicatiu a les diferents situacions socials (o molt formal o massa familiar).
 - Dificultats subtils per entendre les intencions dels altres: entén les coses literalment o no entén la ironia o la metàfora.
 - Fer comentaris sense consciència de subtileza ni jerarquia social.
 - Respostes inusualment negatives a les demandes dels altres (exigeix conducta d'evitació).
- c) Contacte ocular, assenyalar i altres gestos:
- Gestos, expressions facials, actitud corporal, contacte ocular en parlar i llenguatge parlat en la comunicació social pobrament integrat.
- d) Idees i imaginació:
- Història de falta de flexibilitat en el joc social i creativitat, tot i que pot repetir escenes de al televisió, etc.

Apèndix 2. Derivació al circuit EADISOC



AMSE: qüestionari d'avaluació dels TEA (vegeu l'annex 27).
CAPDI: Centre Coordinador d'Atenció Primària per al Desenvolupament Infantil
DPM: desenvolupament psicomotor
EADISOC: circuit d'avaluació de les dificultats de socialització i comunicació
EOEP: equip d'orientació de educativa i psicopedagògica
SVAP: Servei de Valoració i Atenció Precoç

Els casos que ja hagin estat derivats a EADISOC des de educació no cal tornar a derivar-los, només cal fer història clínica, registre CAPDI i derivar a SVAP.

Apèndix 3. Informació a la família en cas de sospita de TEA

Heu de facilitar informació a la família sobre què és un desenvolupament adequat de l'infant:

- Atengueu sempre qualsevol preocupació de la família sobre el comportament o el desenvolupament de l'infant a fi de millorar la satisfacció pel tracte rebut.
- Heu de tenir present que mares i pares primerencs o sense referents previs poden tenir més dificultats per detectar trastorns en el desenvolupament de l'infant.
- En cas de sospita de TEA, alertau el pare i/o la mare però sense crear alarma i conscienciant-los sobre la importància d'una valoració immediata.
- Facilitau correctament la informació a fi d'ajudar la família a adonar-se dels problemes de l'infant, ja que n'hi ha que tenen dificultats per reconèixer, entendre i acceptar el trastorn, especialment perquè estan rebent una informació completament inesperada.
- No empreu els termes *trastorn* o *autisme*, ja que encara no s'ha fet un diagnòstic, i expressau-vos dient “sembla que el vostre fill no té un desenvolupament comunicatiu i social adequats per a l'edat”.
- Actua davant dels sentiments de por i negació de la família essent positiu, sense jutjar i escoltant activament les preocupacions sobre la derivació a l'atenció especialitzada.
- En cas de qualsevol sospita de TEA, heu de ser àgil i donar informació sobre el procés diagnòstic (derivació), a fi d'augmentar la satisfacció sobre el procés diagnòstic i la confiança de la família i disminuir-ne la incertesa.

Bibliografia

Canal-Bedia R, García-Primo P, Santos-Borbujo J, Bueno-Carrera G, Posada-De la Paz M. Programas de cribado y atención temprana en niños con trastornos del espectro autista. *Rev Neurol* 2014; 58 (Supl 1): S123-7.

Christensen DL, Bilder DA, Zahorodny W, Pettygrove S, Durkin MS, Fitzgerald RT et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. *J Dev Behav Pediatr*. 2016 Jan;37(1):1-8. Disponible en: <www.researchgate.net/publication/286444926_Prevalence_and_Characteristics_of_Autism_Spectrum_Disorder_Among_4-Year-Old_Children_in_the_Autism_and_Developmental_Disabilities_Monitoring_Network> [Consulta: 1 juny 2018].

GRUPO DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA DEL PAPPS. “Programa de la infancia y la adolescencia”. En: *Actualización 2014 PAPPS*. Aten Primaria. 2014;46(Supl 4):99-117. Disponible en: <papps.es/upload/file/PAPPS_2014.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL. *Guía de práctica clínica para el manejo de pacientes con trastornos del espectro autista en atención primaria*. Madrid, 2009. Disponible en: <www.guiasalud.es/GPC/GPC_462_Autismo_Lain_Entr_compl.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

JUNTA DE ANDALUCÍA. *Trastornos del espectro autista: guía para su detección precoz*. Sevilla, 2005. Disponible en: <www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/1337163433Guiaautismo.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD. *Trastornos del espectro autista* [en línia]. <www.who.int/mediacentre/factsheets/autism-spectrum-disorders/es> [Consulta: 1 juny 2018].

Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CA, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*. 2014; 133:37-45. Disponible en: <pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/early/2013/12/18/peds.2013-1813.full.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

Ruiz Lázaro PM, Posada de la Paz M, Hijano Bandera F. Trastorno del espectro autista. Detección precoz, herramientas de cribado. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2009; Supl 17:s381-97. Disponible en: <scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322009000700009> [Consulta: 1 juny 2018].

Autora

- María Isabel Martín Delgado, pediatra del Centre de Salut Santa Ponça

Revisores

- Juana María Andrés Tauler, psiquiatra infantil de l'IBSMIA i responsable de l'EADISOC
- Mireia Cortada Gracia, pediatra del Centre de Salut Santa Maria
- Aina Soler Mieras, metgessa del Gabinet Tècnic d'Atenció Primària de Mallorca