

Trastorno del espectro autista

Trastorno del espectro autista

Criterios diagnósticos

299.00 (F84.0)

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.
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.
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.

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 2).

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).
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).
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).
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).

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 2).

C. Los síntomas deben 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).

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 autista con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Nota: A los pacientes con un diagnóstico bien establecido según el DSM-IV de trastorno autista, enfermedad de Asperger o trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otro modo, se les aplicará el diagnóstico de trastorno del espectro autista. Los pacientes con deficiencias notables de la comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplen los criterios de trastorno del espectro autista, deben ser evaluados para diagnosticar el trastorno de la comunicación social (pragmática).

Especificar si:

Con o sin déficit intelectual acompañante

Con o sin deterioro del lenguaje acompañante

Asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos (Nota de codificación: Utilizar un código adicional para identificar la afección médica o genética asociada).

Asociado a otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento (Nota de codificación: Utilizar un código(s) adicional(es) para identificar el trastorno(s) del neurodesarrollo, mental o del comportamiento asociado(s)).

Con catatonía (véanse los criterios de catatonía asociados a otro trastorno mental; para la definición, véanse las págs. 119–120). **(Nota de codificación:** Utilizar el código adicional 293.89 [F06.1] catatonía asociada a trastorno del espectro autista para indicar la presencia de la catatonía concurrente).

Procedimientos de registro

Respecto al trastorno del espectro autista, asociado a una afección médica o genética conocida, a un factor ambiental o a otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento, se registrará el trastorno del espectro autista como asociado al nombre de la afección, el trastorno o el factor (p. ej., trastorno del espectro autista asociado al síndrome de Rett). La gravedad se registrará de acuerdo con el grado de ayuda necesaria para cada uno de los dominios psicopatológicos de la Tabla 2 (p. ej., “necesita apoyo muy notable para las deficiencias en la comunicación social y apoyo notable para los comportamientos restringidos y repetitivos”). A continuación se debe especificar “con deterioro intelectual acompañante” o “sin deterioro intelectual acompañante”. Después se hará constar la especificación del deterioro del lenguaje. Si existe deterioro del lenguaje acompañante, se registrará el grado actual de funcionamiento verbal (p. ej., “con deterioro del lenguaje acompañante, habla no inteligible” o “con deterioro del lenguaje acompañante, habla con frases”). Si existe catatonía, se registrará por separado “catatonía asociada a trastorno del espectro autista”.

Especificadores

Los especificadores de gravedad (véase la Tabla 2) pueden utilizarse para describir sucintamente la sintomatología actual (que podría estar por debajo del nivel 1), con el reconocimiento de que la gravedad puede variar según el contexto y fluctuar en el tiempo. La gravedad de las dificultades para la comunicación social y de los comportamientos restringidos y repetitivos se deberían evaluar por separado. Las categorías de gravedad descriptivas no se deberían utilizar para determinar la elegibilidad y la provisión de servicios; éstas sólo se pueden desarrollar a nivel individual y a través de la discusión de las prioridades y los objetivos personales.

Respecto al especificador “con o sin déficit intelectual acompañante”, es necesario entender el perfil intelectual (a menudo inconsistente) del niño o del adulto con trastorno del espectro autista para interpretar las características diagnósticas. Es necesario hacer estimaciones separadas de la capacidad verbal y no verbal (p. ej., utilizando pruebas no verbales sin límite de tiempo para evaluar los posibles aspectos positivos de los pacientes con lenguaje limitado).

TABLA 2 Niveles de gravedad del trastorno del espectro autista

Nivel de gravedad	Comunicación social	Comportamientos restringidos y repetitivos
Grado 3 "Necesita ayuda muy notable"	Las deficiencias graves de las aptitudes de comunicación social, verbal y no verbal, causan alteraciones graves del funcionamiento, un inicio muy limitado de interacciones sociales y una respuesta mínima a la apertura social de las otras personas. Por ejemplo, una persona con pocas palabras inteligibles, que raramente inicia una interacción y que, cuando lo hace, utiliza estrategias inhabituales para cumplir solamente con lo necesario, y que únicamente responde a las aproximaciones sociales muy directas.	La inflexibilidad del comportamiento, la extrema dificultad para hacer frente a los cambios y los otros comportamientos restringidos/repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos. Ansiedad intensa/dificultad para cambiar el foco de la acción.
Grado 2 "Necesita ayuda notable"	Deficiencias notables en las aptitudes de comunicación social, verbal y no verbal; problemas sociales obvios incluso con ayuda <i>in situ</i> ; inicio limitado de interacciones sociales, y respuestas reducidas o anormales 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 del comportamiento, la dificultad para hacer frente a los cambios y los otros comportamientos restringidos/repetitivos resultan con frecuencia evidentes para el observador casual e interfieren con el funcionamiento en diversos contextos. Ansiedad y/o dificultad para cambiar el foco de la acción.
Grado 1 "Necesita ayuda"	Sin ayuda <i>in situ</i> , las deficiencias de la comunicación social causan problemas importantes. Dificultad para iniciar interacciones sociales y ejemplos claros de respuestas atípicas o insatisfactorias a la apertura social de las 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 la comunicación, pero cuya conversación amplia con otras personas falla y cuyos intentos de hacer amigos son excéntricos y habitualmente no tienen éxito.	La inflexibilidad del comportamiento causa una interferencia significativa con el funcionamiento en uno o más contextos. Dificultad para alternar actividades. Los problemas de organización y de planificación dificultan la autonomía.

Para utilizar el especificador “con o sin deterioro del lenguaje acompañante” se debería evaluar y describir el nivel actual del funcionamiento verbal. Ejemplos de descripciones específicas de “con deterioro del lenguaje acompañante” podrían incluir el habla no inteligible (no verbal) y el uso de palabras sueltas o frases muy cortas. El nivel de lenguaje de los individuos “sin deterioro del lenguaje acompañante” se puede describir más como un habla con frases enteras o habla fluida. Como el lenguaje receptivo puede ir por detrás del desarrollo del lenguaje expresivo en el trastorno del espectro autista, las capacidades receptivas y expresivas del lenguaje se deberían considerar por separado.

El especificador “asociado a una afección médica o genética o a un factor ambiental conocidos” se debe utilizar cuando el individuo tiene un trastorno genético conocido (p. ej., síndrome de Rett, síndrome del X frágil, síndrome de Down), un trastorno médico (p. ej., epilepsia) o antecedentes de exposición ambiental (p. ej., valproato, síndrome alcohólico fetal, peso muy bajo al nacer).

Se deberían registrar las otras afecciones adicionales del neurodesarrollo, mentales o conductuales (p. ej., trastorno por déficit de atención/hiperactividad, trastorno del desarrollo de la coordinación, trastornos disruptivos, del control de los impulsos y de la conducta, trastornos de ansiedad, depresivo o bipolar, trastorno de tics o de la Tourette, autolesiones, trastornos de la conducta alimentaria y de la ingesta de alimentos, de la excreción o del sueño).

Características diagnósticas

Las características principales del trastorno del espectro autista son el deterioro persistente de la comunicación social recíproca y la interacción social (Criterio A), y los patrones de conducta, intereses o actividades restrictivos y repetitivos (Criterio B). Estos síntomas están presentes desde la primera infancia y limitan o impiden el funcionamiento cotidiano (Criterios C y D). La etapa en que el deterioro funcional llega a ser obvio variará según las características del individuo y su entorno. Las características diagnósticas centrales son evidentes en el período de desarrollo, pero la intervención, la compensación y las ayudas actuales pueden enmascarar las dificultades en, al menos, algunos contextos. Las manifestaciones del trastorno también varían mucho según la gravedad de la afección autista, el nivel del desarrollo y la edad cronológica; de ahí el término *espectro*. El trastorno del espectro autista incluye trastornos previamente llamados autismo de la primera infancia, autismo infantil, autismo de Kanner, autismo de alto funcionamiento, autismo atípico, trastorno generalizado del desarrollo no especificado, trastorno desintegrativo de la infancia y trastorno de Asperger.

Los deterioros de la comunicación y la interacción social especificados en el Criterio A son generalizados y prolongados. Los diagnósticos son más válidos y fiables cuando se basan en múltiples fuentes de información, como las observaciones clínicas, la historia del cuidador y, cuando es posible, los autoinformes. Las deficiencias verbales y no verbales de la comunicación social tienen diferentes manifestaciones según la edad, el nivel intelectual y las capacidades lingüísticas del individuo, además de otros factores, como la historia del tratamiento y las ayudas actuales. Muchos individuos tienen deficiencias lingüísticas que varían entre la ausencia completa del habla por retrasos del lenguaje hasta la escasa comprensión del habla de los demás, la ecolalia o el lenguaje poco natural y demasiado literal. Aun cuando estén intactas las capacidades formales del lenguaje (p. ej., vocabulario, gramática), el uso de éste en el trastorno del espectro autista estaría deteriorado para la comunicación social recíproca.

Las deficiencias de la reciprocidad socioemocional (es decir, de la capacidad para interactuar con otros y compartir pensamientos y sentimientos) son claramente evidentes en los niños pequeños con el trastorno, que pocas veces o nunca inician la interacción social y no comparten emociones, junto a una imitación reducida o ausente del comportamiento de otros. El lenguaje que existe muchas veces es unilateral, carece de reciprocidad social y se utiliza para pedir o clasificar más que para comentar, compartir sentimientos o conversar. En los adultos sin discapacidades intelectuales o retrasos de lenguaje, las deficiencias de la reciprocidad socioemocional pueden ser más evidentes en la dificultad para procesar y responder a las señales sociales complejas (p. ej., cuándo y cómo unirse a una conversación, cosas que no se deberían decir). Los adultos que han desarrollado estrategias de compensación para algunas dificultades sociales siguen teniendo problemas en las situaciones nuevas o sin ayuda, y sufren por el esfuerzo y la ansiedad de tener que calcular conscientemente lo que resulta socialmente intuitivo para la mayoría de las personas.

Las deficiencias en los comportamientos comunicativos no verbales utilizados para la interacción social se manifiestan por un contacto ocular (relativo a las normas culturales), unos gestos y expresiones faciales, una orientación corporal o una entonación de la voz que están disminuidos o ausentes, o son atípicos. Una característica temprana del trastorno del espectro autista es una alteración de la atención compartida que se manifiesta por incapacidad para señalar con las manos o para mostrar o llevar objetos cuyo interés pueda compartirse con otros o por incapacidad para seguir cómo otro señala con las manos o dirige la mirada. Los individuos pueden aprender algunos gestos funcionales, pero su repertorio es más pequeño que el de otras personas y a menudo no utilizan gestos expresivos espontáneamente en la comunicación. Entre los adultos con un lenguaje fluido, las dificultades para coordinar la comunicación no verbal con el habla pueden dar la impresión de un "lenguaje corporal" extraño, rígido o exagerado durante las interacciones. Las alteraciones pueden ser relativamente sutiles dentro de los dominios individuales (p. ej., alguien puede mantener contacto con los ojos relativamente bien mientras habla), pero van a ser más pronunciadas al integrarse escasamente, en la comunicación social, el contacto ocular, los gestos, la postura corporal, la prosodia y la expresión facial.

Las deficiencias para desarrollar, mantener y entender las relaciones se deberían valorar según la normalidad para la edad, el género y la cultura. Puede haber un interés social ausente, reducido o atípico, manifestado por el rechazo a las otras personas, la pasividad o un trato inapropiado que parece agresivo o destructivo. Estas dificultades son particularmente evidentes en los niños pequeños, que muchas veces muestran falta de juegos sociales y de imaginación compartidos (p. ej., un juego simbólico flexible y apropiado para la edad) y después insisten en jugar según unas reglas muy inflexibles. Los individuos más mayores pueden tener problemas para entender qué comportamientos se consideran apropiados en una situación pero no en otra (p. ej., el comportamiento informal durante una entrevista de trabajo) o las diferentes maneras en que el lenguaje puede utilizarse para comunicar (p. ej., ironía, mentiras piadosas). Puede haber una obvia preferencia por las actividades solitarias o las interacciones con gente mucho más pequeña o mayor. Frecuentemente existe el deseo de establecer amistades sin una idea completa o realista de qué supone la amistad (p. ej., amistades unilaterales o amistades basadas únicamente en intereses especiales compartidos). También es importante tener en cuenta las relaciones con los hermanos, los compañeros de trabajo y los cuidadores (en términos de reciprocidad).

El trastorno del espectro autista también se define por patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos (como está especificado en el Criterio B), que se manifiestan de forma distinta según la edad y la capacidad, la intervención y las ayudas actuales. Entre los comportamientos estereotipados o repetitivos se incluyen las estereotipias motoras simples (p. ej., el aleteo de manos, los movimientos rápidos de los dedos), el uso repetitivo de objetos (p. ej., girar monedas, alinear juguetes) y el habla repetitiva (p. ej., ecolalia, la repetición retrasada o inmediata de palabras escuchadas, el uso del "tú" refiriéndose a uno mismo, el uso de palabras, frases o patrones prosódicos estereotipados). La excesiva inflexibilidad de las rutinas y patrones de comportamiento restringidos se pueden manifestar como una resistencia a los cambios (p. ej., angustia por cambios aparentemente pequeños, como en el envoltorio de una comida favorita, insistir en seguir las reglas, rigidez de pensamiento) o patrones de comportamiento verbal o no verbal ritualizados (p. ej., preguntas repetitivas, caminar continuamente por un perímetro). Los intereses muy restringidos y fijos en el trastorno del espectro autista tienden a ser anormales en su intensidad o foco (p. ej., un niño pequeño con un fuerte apego por una sartén, un niño preocupado por las aspiradoras, un adulto que pasa horas escribiendo horarios). Algunas fascinaciones y rutinas pueden tener relación con una aparente hiper o hiporreactividad a los estímulos sensoriales, que se manifiesta por respuestas extremas a sonidos o texturas específicos, oler o tocar objetos excesivamente, fascinación por las luces o los objetos que giran y, a veces, una aparente indiferencia al dolor, el calor o el frío. Son frecuentes las reacciones extremas y los rituales relacionados con el sabor, el olor, la textura o la apariencia de los alimentos, y las restricciones alimentarias excesivas, que pueden ser una característica de la presentación del trastorno del espectro autista.

Muchos adultos con trastorno del espectro autista sin discapacidades intelectuales o del lenguaje aprenden a suprimir el comportamiento repetitivo en público. Los intereses especiales pueden ser una fuente de placer y motivación, y pueden ofrecer vías para la educación y el empleo en fases posteriores de la vida. Los criterios diagnósticos se pueden cumplir si los patrones de comportamiento, los intereses o las actividades restringidos y repetitivos ya estaban claramente presentes durante la infancia o en algún momento del pasado, aunque no continúen.

El Criterio D requiere que las características deban causar deficiencias clínicamente significativas en el funcionamiento social u ocupacional o en otras áreas del funcionamiento actual. El Criterio E especifica que las deficiencias de la comunicación social, aunque a veces se acompañen de discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual), no están al mismo nivel de desarrollo del individuo; las deficiencias superan las dificultades previstas para el nivel de desarrollo.

Existen instrumentos diagnósticos conductuales estandarizados y con buenas propiedades psicométricas –como entrevistas con los cuidadores, cuestionarios y medidas observacionales de los clínicos– que pueden mejorar la fiabilidad del diagnóstico con el paso del tiempo y entre diferentes clínicos.

Características asociadas que apoyan el diagnóstico

Muchos pacientes con trastorno del espectro autista también tienen un deterioro intelectual y/o del lenguaje (p. ej., lentitud al hablar, comprensión de lenguaje peor que la producción). Incluso los que tienen una inteligencia normal o alta tienen un perfil de capacidades desnivelado. La brecha entre las habilidades intelectuales y las habilidades funcionales adaptativas es a menudo grande. Muchas veces existen deficiencias motoras, como una manera de caminar extraña, torpeza y otros signos motores anormales (p. ej., caminar de puntillas). Pueden producirse autolesiones (p. ej., darse golpes con la cabeza, morderse la muñeca) y son más comunes los comportamientos disruptivos/difíciles en los niños y en los adolescentes con trastorno del espectro autista que en aquéllos con otros trastornos, incluida la discapacidad intelectual. Los adolescentes y los adultos con trastorno del espectro autista tienen tendencia a la ansiedad y a la depresión. Algunos individuos presentan un comportamiento motor similar a la catatonía (ir más despacio y “congelándose” en medio de una acción), pero éstos no alcanzan normalmente la magnitud que se observa en un episodio catatónico. Sin embargo, es posible que los individuos con trastorno del espectro autista presenten un deterioro marcado de los síntomas motores y muestren un episodio catatónico completo con síntomas como el mutismo, las posturas, las muecas y la flexibilidad cérica. El período de riesgo para la catatonía comórbida parece ser mayor durante la adolescencia.

Prevalencia

En los últimos años, las frecuencias descritas para el trastorno del espectro autista en Estados Unidos y otros países han llegado a cerca del 1 % de la población, con estimaciones parecidas en las muestras infantiles y de adultos. No está claro si las tasas más altas reflejan la expansión de los criterios diagnósticos del DSM-IV para incluir los casos subumbrales, un aumento de la conciencia del trastorno, las diferentes metodologías de estudio o un aumento real de la frecuencia del trastorno del espectro autista.

Desarrollo y curso

También se deberían describir la edad y el patrón de inicio en el trastorno del espectro autista. Los síntomas se reconocen normalmente durante el segundo año de vida (12–24 meses de edad), pero se pueden observar antes de los 12 meses si los retrasos del desarrollo son graves, o notar después de los 24 meses si los síntomas son más sutiles. La descripción del patrón de inicio puede incluir información acerca de los retrasos tempranos del desarrollo o de cualquier pérdida de capacidades sociales o de lenguaje. En los casos en que se han perdido capacidades, los padres o cuidadores pueden explicar la historia del deterioro gradual o relativamente rápido de los comportamientos sociales o las capacidades del lenguaje. Normalmente, esto ocurriría entre los 12 y 24 meses de edad, y se debe plantear la distinción de los casos raros de regresión del desarrollo que ocurren después de, por lo menos, 2 años de desarrollo normal (previamente descrito como trastorno desintegrativo de la infancia).

Las características conductuales del trastorno del espectro autista empiezan a ser evidentes en la primera infancia, presentando algunos casos falta de interés por la interacción social durante el primer año de vida. Algunos niños con trastorno del espectro autista presentan una paralización o una regresión del desarrollo con deterioro gradual o relativamente rápido de los comportamientos sociales o el uso del lenguaje durante los primeros 2 años de vida. Estas pérdidas son raras en otros trastornos y pueden utilizarse como “señal de alerta” para el trastorno del espectro autista. Mucho más infrecuentes son –y justifican un estudio médico más extenso– las pérdidas de capacidades más allá de la comunicación social (p. ej., las pérdidas del autocuidado, de la capacidad de ir al lavabo, de las

capacidades motoras) o las que ocurren después del segundo aniversario (véase también el síndrome de Rett, en la sección “Diagnóstico diferencial”, para este trastorno).

Los primeros síntomas del trastorno del espectro autista implican frecuentemente un retraso en el desarrollo del lenguaje, acompañado a menudo por falta de interés social o interacciones sociales inusuales (p. ej., llevar a alguien de la mano sin intentar mirarle), patrones de juego extraños (p. ej., llevar juguetes de un lado a otro sin jugar con ellos) y patrones de comunicación inusuales (p. ej., saber el alfabeto pero no responder a su propio nombre). Puede sospecharse una sordera, pero normalmente se descarta. Durante el segundo año, los comportamientos extraños y repetitivos y la ausencia de juego característica se hacen más evidentes. Como muchos niños pequeños de desarrollo normal tienen fuertes preferencias y les gusta la repetición (p. ej., comer los mismos alimentos, mirar el mismo vídeo varias veces), puede ser difícil distinguir los comportamientos restringidos y repetitivos típicos del trastorno del espectro autista en los niños de edad preescolar. La distinción clínica se basa en el tipo, la frecuencia y la intensidad del comportamiento (p. ej., un niño que alinea objetos durante horas cada día y presenta mucho malestar si se le mueve cualquiera de esos objetos).

El trastorno del espectro autista no es un trastorno degenerativo y es normal que el aprendizaje y la compensación continúen durante toda la vida. Los síntomas a menudo son muy marcados durante la infancia temprana y en los primeros años escolares, con mejoría del desarrollo típico en la infancia más tardía, al menos en algunas áreas (p. ej., aumento del interés por la interacción social). Una pequeña proporción de individuos se deteriora conductualmente durante la adolescencia, mientras que la mayoría mejora. Solamente una minoría de individuos con trastorno del espectro autista vive y trabaja independientemente en la edad adulta; los que lo hacen tienden a tener mayores capacidades lingüísticas e intelectuales y logran encontrar un área que compagina sus especiales intereses y capacidades. En general, los individuos con un nivel menor de deterioro pueden ser más capaces de funcionar independientemente. Sin embargo, incluso estos individuos pueden seguir siendo socialmente ingenuos y vulnerables, pueden tener dificultades para organizar las exigencias prácticas sin ayuda y pueden tener tendencia a la ansiedad y a la depresión. Muchos adultos describen que utilizan estrategias de compensación y afrontamiento para esconder sus dificultades en público, pero sufren el estrés y el esfuerzo de mantener una fachada social aceptable. Se sabe muy poco sobre la edad avanzada en el trastorno del espectro autista.

Algunos individuos consultan para un primer diagnóstico en la edad adulta, quizás impulsados por el diagnóstico de autismo en un niño de la familia o un empeoramiento de las relaciones en el trabajo o en casa. En tales casos puede ser difícil obtener una historia detallada del desarrollo y sería importante tener en cuenta las dificultades descritas por el propio paciente. Cuando la observación clínica sugiere que actualmente se cumplen los criterios, se puede diagnosticar el trastorno del espectro autista siempre que no haya pruebas de una buena capacidad social y de comunicación durante la infancia. Por ejemplo, la descripción (por los padres u otro familiar) de que el individuo tenía amistades recíprocas normales y continuadas, y buenas habilidades para la comunicación no verbal durante toda la infancia, descartaría el diagnóstico de trastorno del espectro autista; sin embargo, la ausencia de información en sí no sería motivo para descartar el diagnóstico.

Las manifestaciones de deterioro social y de la comunicación, y los comportamientos restringidos/repetitivos que definen el trastorno del espectro autista, son claros en el período de desarrollo. En etapas posteriores de la vida, la intervención y la compensación, y también los apoyos actuales, pueden enmascarar estas dificultades en, al menos, algunos contextos. Sin embargo, los síntomas son suficientes como para causar deterioro actual en el funcionamiento social u ocupacional, o en otras áreas.

Factores de riesgo y pronóstico

Los factores pronósticos mejor establecidos para el resultado individual dentro del trastorno del espectro autista son la presencia o ausencia de una discapacidad intelectual asociada, el deterioro de lenguaje (p. ej., un lenguaje funcional al llegar a los 5 años de edad es un buen signo pronóstico) y los otros problemas añadidos de salud mental. La epilepsia, como diagnóstico comórbido, se asocia a una mayor discapacidad intelectual y a una menor capacidad verbal.

Ambiental. Existen diversos factores de riesgo inespecíficos, como la edad avanzada de los padres, el bajo peso al nacer o la exposición fetal al valproato, que podrían contribuir al riesgo de presentar el trastorno del espectro autista.

Genético y fisiológico. Las estimaciones de la heredabilidad del trastorno del espectro autista varían entre el 37 y más del 90 %, basándose en la tasa de concordancia entre gemelos. Actualmente, hasta el 15 % de los casos de trastorno del espectro autista parece asociarse a una mutación genética conocida, siendo muchas las variantes *de novo*, del número de copias y las mutaciones *de novo* en genes específicos que se asocian al trastorno en las diferentes familias. Sin embargo, incluso si el trastorno del espectro autista está asociado a una mutación genética conocida, ésta no parece ser completamente penetrante. El riesgo en el resto de los casos parece ser poligénico, quizás con centenares de *loci* genéticos que realizan contribuciones relativamente pequeñas.

Aspectos diagnósticos relacionados con la cultura

Aunque existen diferencias culturales respecto a la normalidad de la interacción social, la comunicación no verbal y las relaciones, los individuos con trastorno del espectro autista tienen una alteración marcadamente distinta de la normalidad dentro de su contexto cultural. Diversos factores culturales y socioeconómicos pueden afectar a la edad del reconocimiento o del diagnóstico; por ejemplo, en Estados Unidos pueden producirse diagnósticos tardíos o infradiagnósticos del trastorno del espectro autista entre los niños afroamericanos.

Aspectos diagnósticos relacionados con el género

El trastorno del espectro autista se diagnostica cuatro veces más frecuentemente en el sexo masculino que en el femenino. En las muestras clínicas, las niñas tienden a tener más probabilidades de presentar discapacidad intelectual acompañante, lo que sugiere que en las niñas, sin deterioro intelectual acompañante o retrasos del lenguaje, el trastorno podría no reconocerse, quizás por ser más sutil la manifestación de las dificultades sociales y de comunicación.

Consecuencias funcionales del trastorno del espectro autista

En los niños pequeños con trastorno del espectro autista, la falta de habilidades sociales y de comunicación puede impedir el aprendizaje, particularmente el aprendizaje a través de la interacción social o en las situaciones con compañeros. En casa, la insistencia en las rutinas y la aversión a los cambios, así como las sensibilidades sensoriales, pueden interferir con el comer y el dormir, y hacer muy difíciles los cuidados rutinarios (p. ej., cortes de pelo, intervenciones dentales). Las habilidades adaptativas están típicamente por debajo del CI medido. Las dificultades extremas para planificar, organizar y enfrentarse a los cambios impactan negativamente en los logros académicos, incluso en los estudiantes con inteligencia por encima de la media. Durante la edad adulta, estos individuos pueden tener dificultades para establecerse con independencia por la continua rigidez y sus problemas para aceptar novedades.

Muchos individuos con trastorno del espectro autista, incluso sin discapacidad intelectual, tienen un funcionamiento psicosocial bajo en la edad adulta, según indican medidas como vivir independientemente y el empleo remunerado. Las consecuencias funcionales en la edad avanzada se desconocen, pero el aislamiento social y los problemas de comunicación (p. ej., la poca búsqueda de ayuda) probablemente tengan consecuencias para la salud en la madurez tardía.

Diagnóstico diferencial

Síndrome de Rett. Puede observarse una alteración de la interacción social durante la fase regresiva del síndrome de Rett (típicamente entre 1 y 4 años de edad); así pues, una proporción sustancial de las niñas pequeñas afectadas podrían debutar con una presentación que cumpla los criterios diagnósticos del trastorno del espectro autista. Sin embargo, después de este período, la mayoría de los individuos con síndrome de Rett mejoran sus habilidades para la comunicación social y los rasgos autistas dejan de ser tan problemáticos. Por tanto, se debería tener en cuenta el trastorno del espectro autista solamente si se cumplen todos los criterios diagnósticos.

Mutismo selectivo. En el mutismo selectivo, el desarrollo temprano no está habitualmente alterado. El niño afectado muestra normalmente capacidades de comunicación apropiadas en ciertos contextos y entornos. Incluso en los entornos donde el niño está mudo, la reciprocidad social no está deteriorada y no se presentan patrones de comportamiento restringidos o repetitivos.

Trastornos del lenguaje y trastorno de la comunicación social (pragmático). En algunas formas del trastorno del lenguaje puede haber problemas de comunicación y algunas dificultades sociales secundarias. Sin embargo, el trastorno del lenguaje específico normalmente no está asociado con una comunicación no verbal anormal, ni con la presencia de patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos.

Si un individuo muestra deterioro de la comunicación social y las interacciones sociales, pero no muestra comportamientos o intereses restringidos y repetitivos, se pueden cumplir los criterios del trastorno de la comunicación social (pragmático) en vez de los del trastorno del espectro autista. El diagnóstico de trastorno del espectro autista sustituye al de trastorno de la comunicación social (pragmático) siempre que se cumplan los criterios del trastorno del espectro autista. Habría que asegurarse de investigar bien los comportamientos restringidos o repetitivos del pasado y el momento presente.

Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) sin trastorno del espectro autista. La discapacidad intelectual sin trastorno del espectro autista puede ser difícil de diferenciar del trastorno del espectro autista en los niños muy pequeños. Los individuos con discapacidad intelectual, que no han desarrollado capacidades del lenguaje o simbólicas, también constituyen un reto para el diagnóstico diferencial, ya que los comportamientos repetitivos a menudo se presentan también en estos individuos. Un diagnóstico de trastorno de espectro autista en un individuo con discapacidad intelectual sería correcto si la comunicación y la interacción social están significativamente deterioradas en comparación con el nivel del desarrollo de las capacidades no verbales del individuo (p. ej., habilidades motoras finas, resolución de problemas no verbales). En cambio, la discapacidad intelectual sería el diagnóstico apropiado si no hay ninguna discrepancia aparente entre el nivel de las capacidades sociales/comunicativas y el de las demás capacidades intelectuales.

Trastorno de movimientos estereotipados. Las estereotipias motoras se incluyen entre las características diagnósticas del trastorno del espectro autista y, por tanto, no se realiza un diagnóstico adicional de trastorno de movimientos estereotipados cuando tales comportamientos repetitivos se pueden explicar mejor por la presencia del trastorno del espectro autista. Sin embargo, cuando las estereotipias causan autolesiones y llegan a ser uno de los objetivos del tratamiento, los dos diagnósticos podrían ser apropiados.

Trastorno por déficit de atención/hiperactividad. Las anomalías en la atención (excesivamente centrado o fácilmente distraído) son frecuentes en los individuos con trastorno del espectro autista, al igual que la hiperactividad. Se debería considerar el diagnóstico de trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) si las dificultades atencionales o la hiperactividad superan las que normalmente se observan en los individuos de edad mental comparable.

Esquizofrenia. La esquizofrenia de inicio en la infancia normalmente se desarrolla después de un período de desarrollo normal o casi normal. Se ha descrito un estado prodrómico en el que se produce deterioro social y aparecen intereses y creencias atípicas, lo que podría confundirse con las deficiencias sociales observadas en el trastorno del espectro autista. Las alucinaciones y los delirios, que son las características definitorias de la esquizofrenia, no son rasgos del trastorno del espectro autista. Sin embargo, los clínicos deben tener en cuenta la posibilidad de que los individuos con trastorno del espectro autista interpreten de manera excesivamente concreta las preguntas relacionadas con las características clave de la esquizofrenia (p. ej., “¿Oyes voces cuando no hay nadie presente?” “Sí [en la radio]”).

Comorbilidad

El trastorno del espectro autista se asocia frecuentemente a deterioro intelectual y a alteraciones estructurales del lenguaje (es decir, incapacidad para comprender y construir frases gramaticalmente correctas) que se deberían registrar con los correspondientes especificadores en cada caso. Muchos individuos con trastorno del espectro autista tienen síntomas psiquiátricos que no forman parte de los criterios diagnósticos del trastorno (aproximadamente el 70 % de los individuos con trastorno del espectro autista puede tener un trastorno mental comórbido, y el 40 % puede tener dos o más trastornos mentales comórbidos). Cuando se cumplen los criterios del TDAH y del trastorno del espectro autista, se deberían realizar los dos diagnósticos. Este mismo principio se aplica a los diagnósticos concurrentes de trastorno del espectro autista y trastorno del desarrollo de la coordinación, trastorno de ansiedad,

trastorno depresivo y otros diagnósticos comórbidos. Entre los individuos que tienen deficiencias en el lenguaje o no verbales, signos observables como serían las alteraciones del sueño o la alimentación y el incremento de conductas problemáticas deberían llevar a evaluar si existe ansiedad o depresión. Las dificultades específicas del aprendizaje (lectoescritura y aritmética) son frecuentes, así como el trastorno del desarrollo de la coordinación. Las afecciones médicas comúnmente asociadas al trastorno del espectro autista deberían ser anotadas bajo el especificador “asociado con una conocida afección médica/genética o ambiental/adquirida”. Tales afecciones médicas son la epilepsia, los problemas del sueño y el estreñimiento. El trastorno de la conducta alimentaria de la ingesta de alimentos es una forma característica de presentación del trastorno del espectro autista bastante frecuente. Las preferencias extremas y restringidas de alimentos pueden persistir en el tiempo.

Trastorno por déficit de atención/ hiperactividad

Trastorno por déficit de atención/hiperactividad

Criterios diagnósticos

- A. Patrón persistente de inatención y/o hiperactividad-impulsividad que interfiere con el funcionamiento o el desarrollo, que se caracteriza por (1) y/o (2):
1. **Inatención:** Seis (o más) de los siguientes síntomas se han mantenido durante al menos 6 meses en un grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente las actividades sociales y académicas/laborales:
Nota: Los síntomas no son sólo una manifestación del comportamiento de oposición, desafío, hostilidad o fracaso en la comprensión de tareas o instrucciones. Para adolescentes mayores y adultos (a partir de los 17 años de edad), se requiere un mínimo de cinco síntomas.
 - a. Con frecuencia falla en prestar la debida atención a detalles o por descuido se cometen errores en las tareas escolares, en el trabajo o durante otras actividades (p. ej., se pasan por alto o se pierden detalles, el trabajo no se lleva a cabo con precisión).
 - b. Con frecuencia tiene dificultades para mantener la atención en tareas o actividades recreativas (p. ej., tiene dificultad para mantener la atención en clases, conversaciones o la lectura prolongada).
 - c. Con frecuencia parece no escuchar cuando se le habla directamente (p. ej., parece tener la mente en otras cosas, incluso en ausencia de cualquier distracción aparente).
 - d. Con frecuencia no sigue las instrucciones y no termina las tareas escolares, los quehaceres o los deberes laborales (p. ej., inicia tareas pero se distrae rápidamente y se evade con facilidad).
 - e. Con frecuencia tiene dificultad para organizar tareas y actividades (p. ej., dificultad para gestionar tareas secuenciales, dificultad para poner los materiales y pertenencias en orden, descuido y desorganización en el trabajo, mala gestión del tiempo, no cumple los plazos).
 - f. Con frecuencia evita, le disgusta o se muestra poco entusiasta en iniciar tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido (p. ej., tareas escolares o quehaceres domésticos; en adolescentes mayores y adultos, preparación de informes, completar formularios, revisar artículos largos).
 - g. Con frecuencia pierde cosas necesarias para tareas o actividades (p. ej., materiales escolares, lápices, libros, instrumentos, billetero, llaves, papeles del trabajo, gafas, móvil).
 - h. Con frecuencia se distrae con facilidad por estímulos externos (para adolescentes mayores y adultos, puede incluir pensamientos no relacionados).
 - i. Con frecuencia olvida las actividades cotidianas (p. ej., hacer las tareas, hacer las diligencias; en adolescentes mayores y adultos, devolver las llamadas, pagar las facturas, acudir a las citas).