

ESTUDIO EPIDEMIOLOGICO DEL AUTISMO A LOS DIECIOCHO MESES DE EDAD

JOHN SWEETENHAM

Department of Psychology, Goldsmith College
University of London, New Cross, London SE 14 6NW

RECONOCIMIENTOS

Este proyecto se fundó en el Medical Research Council (Consejo de Investigación Médica) y lo llevó a cabo un equipo de investigadores: Simon Baron-Cohen, John Sweetenham, Tony Cox, Gillian Baird, Natasha Nightingale, Aerial Drew, Kate Morgan y Tony Charman. Nos gustaría agradecer a todos los visitantes médicos y médicos de cabecera que ayudaron con la recopilación de datos. En el British Journal of Psychiatry aparece información completa de esta investigación (Baron-Cohen y cols., en imprenta).

INTRODUCCION

Este proyecto es un estudio epidemiológico potencial del autismo y trastornos generalizados del desarrollo. Fundado por la MRC, comprende investigadores de nuestros cuatro centros de Londres. Simon Baron-Cohen, de la Universidad de Cambridge; Tony Cox, Gillian Baird, Aerial Drew, Kate Morgan y Natasha Nightingale del Guy's Hospital; Tony Charman del University College London, y John Sweetenham de Goldsmith's. Además de ellos, 300 visitantes médicos y 30 médicos de cabecera ayudaron en la recopilación de datos.

Así, ¿qué podría hacer coincidir a tanta gente en un único proyecto? Bien, está generalizada la creencia de que el autismo es el trastorno psiquiátrico infantil más grave, y nuestra principal preocupación es que se diagnostica demasiado tarde (es raro un diagnóstico a edad menor a 3 años) a pesar de que haya consenso sobre su origen casi prenatal. Hay muchas explicaciones para este diagnóstico tardío. En primer lugar, los visitantes médicos y médicos de cabecera no

tienen formación específica para reconocer el autismo precoz. En segundo lugar, actualmente, el instrumental que utilizan los visitantes médicos para sus chequeos rutinarios no incluye instrumentos para detectar el autismo, pues sólo pueden examinar el desarrollo motor, intelectual y perceptual. En tercer lugar, es un trastorno poco frecuente, de forma que aunque un médico de cabecera encuentre un niño con autismo en el desarrollo de su actividad, pueden pasar años hasta que vuelva a encontrar otro caso. Finalmente, las deficiencias son muy sutiles, de forma que el autismo puede confundirse con otros trastornos. Es difícil evaluar las anomalías del desarrollo social y de la comunicación en el período pre-escolar.

Nuestro estudio intenta diagnosticar el autismo precoz. Para dar una idea general, el examen se realiza en dos fases. La primera comenzó el 1 de abril de 1992 y duró un año. Utilizamos un aparato denominado CHAT (que se describirá en su momento) para examinar un grupo considerable de niños de 18 meses. La idea era que los visitantes médicos y los médicos de cabecera pudieran utilizar el CHAT en los chequeos rutinarios de los 18 meses. Actualmente, disponemos de datos obtenidos con este instrumento de 16.000 niños examinados en 9 distritos del sur de Inglaterra. La segunda fase está en funcionamiento e incluye un segundo instrumento que hemos llamado CD y que se utilizó con los mismos 16.000 niños en el siguiente chequeo rutinario a la edad de 3 años y medio. Se puso en práctica durante 1994.

¿Cuáles son, pues, los principales objetivos de este estudio? El primero es rebajar la edad de diagnóstico del autismo al 2º año de vida. Esto tendría consecuencias para las familias, que no tendrían que esperar tanto tiempo para obtener un diagnóstico. El diagnóstico precoz también ofrece la posibilidad de comenzar el tratamiento muy pronto. Aunque actualmente no podamos estar seguros de en qué consiste el tratamiento apropiado, por lo menos, representa un primer paso para identificar el autismo de forma precoz. Finalmente, los niños autistas de edad comprendida entre 1 y 2 años y medio constituyen un grupo de investigación muy interesante, pues su examen podría ayudar a comprender mejor el desarrollo temprano de la comprensión social.

El segundo objetivo es evaluar la fiabilidad, validez y sensibilidad del CHAT. En otras palabras, ¿Qué diferencia hay entre el primer test y el segundo test, o entre los visitantes médicos y los médicos de cabecera? ¿Ofrece el CHAT los datos que buscamos? ¿Es válido clínicamente? ¿Cuál es su índice de fiabilidad? ¿Da demasiados falsos positivos? ¿Quizá el perfil de alto riesgo abarca demasiados niños?

El tercer objetivo es identificar qué modelos de anomalías detectan el autismo a los 18 meses y evaluar hasta qué punto los indicadores de riesgo psicológico discriminan entre niños con diagnóstico de autismo y niños con otras formas de retraso del desarrollo.

Finalmente, merece la pena destacar en esta sección que el objetivo básico de este estudio es que la detección precoz del autismo puede realizarse gracias a la psicología experimental, cuyos descubrimientos nos han enseñado qué es lo que debemos buscar en niños pequeños para detectar el autismo a edad temprana.

EL FORMULARIO CHAT

Nuestro instrumento de examen (que se muestra en la tabla 1) se denomina CHAT, que quiere decir «Checklist for autism in toddlers» (Lista de evaluación del autismo en niños pequeños). Consta de dos secciones, una para las respuestas de los padres y otra para las observaciones del visitador médico.

Tabla 1. **EL CHAT** (Véase Baron-Cohen y cols. 1992)

El documento se ha diseñado de forma que sea muy difícil que se produzca un error. En un estudio piloto realizado con CHAT en un grupo de niños normales que visitaron una clínica, más del 80% superaron todas las pruebas. Pusimos especial cuidado en pedir a los visitadores médicos que procurasen no causar ansiedad y señalasen que era un proyecto de investigación y que en esta etapa no podíamos evaluar con certeza lo que significaba no superar las pruebas. A nivel práctico, era de especial importancia que el CHAT se pudiera practicar fácil y rápidamente (sobre todo dada la limitación de tiempo de los visitadores médicos y los médicos de cabecera).

En lo que se refiere al CHAT, cada pregunta trata diferentes aspectos del desarrollo. Observemos primero la sección A.

Pregunta 1: «¿Al niño le gusta que le balanceen o le monten a caballo sobre las rodillas?» Se refiere específicamente a un tipo de juego: Juego brusco.

Pregunta 2: «¿Se interesa el niño por los demás niños?» Se refiere al interés social; así, podríamos prever que este punto sería anómalo en niños autistas.

Pregunta 3: «¿Le gusta al niño trepar por las cosas, como por ejemplo escaleras?» Se refiere al desarrollo motor.

Pregunta 4: «¿Le gustan al niño los juegos de sorpresa y el escondite?» Se refiere al juego social. En este punto podríamos de nuevo prever que los niños autistas no superarían esta prueba y serían reacios a realizar este tipo de interacción social.

Pregunta 5: Considera la habilidad de simulación del niño. Hay pruebas de anomalías en niños autistas en este área (simular que utilizan objetos con propiedades o usos distintos de los normales).

Pregunta 6: Se refiere a la capacidad de señalar a las cosas para preguntar. El hecho de señalar cuando el niño quiere que alguien haga algo es un rasgo de la comunicación preverbal muy importante. Algunos niños autistas muestran este comportamiento (es decir, señalar con propósitos no sociales).

Pregunta 7: Se refiere a la habilidad de señalar para demostrar interés (es decir, la utilización de gestos protodeclarativos). En niños autistas se ha demostrado que es una función anómala. El hecho de que el niño haga aseveraciones sobre los objetos (es decir, que indique un objeto a una persona como fin en sí mismo) es un rasgo importante de atención conjunta.

Así, podemos observar que los niños de 18 meses no señalan para demostrar interés pero sí para preguntar. En este sentido, los test del CHAT son previsible en cuanto a puntos relacionados. De forma similar, puede distinguirse entre juego de simulación, funcional y brusco.

Pregunta 8: Se refiere a la habilidad para el juego funcional.

Pregunta 9: Se refiere a la atención conjunta y los gestos declarativos, que pueden ser deficientes en casos de autismo.

Estas pruebas no se evalúan actualmente, pero tanto el juego de simulación como la atención conjunta son bases del desarrollo a los 18 meses. Esperamos que la ausencia de este comportamiento sea un indicador específico del autismo o de trastornos relacionados con el autismo. El último punto que destacar en la sección A es que se dispusieron las pruebas de forma que se pudieran contestar con SÍ o NO, pero que los padres pudieran dar respuestas afirmativas sin tener que escribir una interminable lista de «Noes».

Pasemos ahora a la sección B. Esta es la sección de observaciones que debe rellenar el visitador médico o el médico de cabecera. El primer punto es asegurarse de que estas pruebas se corresponden perfectamente con las de la sección A. Por ejemplo Biii es una pregunta sobre simulación, en la que el visitador médico intenta que el niño demuestre su habilidad para el juego de imitación mediante un juego de té de juguete u otros juguetes de su elección. Esta ha de corresponderse con la pregunta sobre simulación que contestan los padres. Biv evalúa la habilidad del niño para realizar gestos protodeclarativos. La sección B comprueba la fiabilidad de la sección A, es decir, comprueba si los padres están sobrestimando o subestimando la actuación de su hijo.

En la sección B hay una pregunta sobre el contacto visual, que se cree anómalo en casos de autismo. Finalmente, se incluye una serie de indicaciones generales sobre la habilidad del niño para construir una torre de bloques.

ESTUDIO DE ALTO RIESGO

EL CHAT se ha utilizado en un estudio a menor escala, con un grupo de 41 niños pequeños con factores de alto riesgo (hermanos de niños autistas). Se encontró que los niños que no superaron las pruebas de simulación (A5, validada por Biii.), que no superaron las referentes a señalar para demostrar interés (A7, validada por Biv) ni las de dirección de la mirada (prueba Bii) resultaron ser autistas. Así, nuestras predicciones, basadas en el estudio a pequeña escala, eran que estos tres patrones de comportamiento eran los indicadores de riesgo psicológico del autismo. Sin embargo, el presente estudio se ha realizado a mayor escala, en 9 distritos del Sudeste de Inglaterra.

GRUPOS DE RIESGO

Predijimos dos grupos de riesgo. Primero, derivado el estudio piloto con hermanos de niños autistas, predijimos que los niños que no superaban tres de las pruebas podrían ser autistas (Señalar con fines protodeclarativos, dirigir la mirada y simular, validados en la sección B). Estas pruebas corresponden a las pruebas A5, A7, Bii y Biv del CHAT. Los niños que muestran este perfil constituyen un *Grupo de Riesgo de Autismo*.

Nuestra segunda predicción se dirigía hacia niños que no superaban las pruebas de señalar con fines protodeclarativos (PDP) (A7 y Biv), o ésta más la de juego simulado (A5, A7, Biii y Biv). Era importante que los niños de este grupo superasen la prueba de dirección de la mirada (Bii). Predijimos que estos niños constituirían un grupo de riesgo de retraso en el desarrollo específico del lenguaje o en el desarrollo general (sin autismo). Denominamos a este grupo *Grupo de Riesgo de Retraso*.

Nuestro tercer grupo estaba formado por niños que superaban las pruebas de señalar con fines protodeclarativos, dirección de la mirada y juego de simulación. Este grupo fue denominado *Grupo Normal*. Todos los niños que mostraban el perfil que cualquiera de los grupos de riesgo a los 18 meses fueron sometidos a otro CHAT más, bien por teléfono o bien en visita domiciliaria, que, por lo general, se realizaba un mes más tarde.

Como en la mayoría de los tests de evaluación que se utilizan para sondeos públicos, se identifica un caso como positivo si el niño sigue sin superar las pruebas en el segundo test. Nos centramos en los niños que no superaban las pruebas clave de forma persistente, ya que era probable que esto se debiera a causas del desarrollo significativas

más que a causas situacionales (tales como el estado físico del niño en un momento determinado) o a un retraso muy leve del desarrollo.

Actualmente, hemos terminado la fase 1 del proyecto y recogido datos de los 16.000 niños a los 18 meses de edad. Presentamos algunas de nuestras observaciones:

RESULTADOS

Tabla 2: Muestra el número de niños, del grupo de 16.000, que mostraban estos patrones de comportamiento. Sólo 12 de los 16.000 niños se encuadraban en el grupo de riesgo de autismo.

Tabla 2. **Número de niños de los 3 grupos de riesgo, de una población total de 16.000**

Grupo de Riesgo	n
Grupo de Riesgo de Autismo	12
Grupo de Riesgo de Retraso del Desarrollo	44*
Grupo Normal	15.944*

El **Grupo de Riesgo de Autismo** no superó las pruebas A5, A7, Bii, Biii y Biv.

El **Grupo de Riesgo de Retraso del Desarrollo** superó la Bii, pero no superó bien A7 y Biv o bien A7, Biv, A5 y Biii.

El **Grupo Normal** superó A5, A7, Bii, Biii y Biv.

* Cálculo basado en el segundo test al que se sometió a aproximadamente 20 casos de este grupo.

¿Cómo son los niños del grupo de riesgo de autismo? En nuestro «Grupo de Alto Riesgo de Autismo» había 12 niños, todos procedentes de nuestra clínica del Guy's Hospital de Londres. Además, examinamos a 22 niños del Grupo de Riesgo de Retraso y a 16 del grupo normal. Se separaron en 3 grupos de diagnóstico.

Definición de los grupos de diagnóstico

Utilizamos a 5 médicos experimentados que trabajaban independientemente unos de otros y que no tenían información sobre el grupo de riesgo a los que pertenecía cada niño.

Autismo

Niños que cumplían los criterios de al menos 2 de los 3 métodos de diagnóstico:

- ADI Revisado.
- Criterios ICD-10 obtenidos de la interacción con el niño.
- Criterios ICD-10 obtenidos a partir de cintas de vídeo de los 50 niños.

Retraso del desarrollo

Niños de menos de 5 palabras y/o retraso de 4 meses según la evaluación de Griffiths.

Grupo normal

Niños que no podían encuadrarse en ninguna de las categorías anteriores.

Merece la pena destacar que los niños con retraso del desarrollo serio no se incluyeron en el grupo de estudio, puesto que ya se les identifica claramente a los 18 meses. Nuestro objetivo era determinar si el autismo puede diferenciarse de formas leves o moderadas de retraso del desarrollo (sin autismo).

Tabla 3. Número de niños que no superaron las 3 pruebas clave, o solamente 1 o 2 de ellas, y a los que se dio diferentes diagnósticos

Número de pruebas clave no superadas (Grupos de Riesgo)	Diagnóstico		
	Autismo (n=10)	Retraso del Desarrollo (n=17)	Normal (n=23)
3 pruebas no superadas* : (N=12)	10	2	0
2 pruebas no superadas** : (N=22)	0	15	7
0 pruebas no superadas : (N=16)	0	0	16

* No superaron dirección de la mirada, señales protodeclarativas ni juego de simulación.

** No superaron señales protodeclarativas; o señales protodeclarativas + juego de simulación.

La tabla 3 muestra el diagnóstico de los niños de cada grupo de riesgo. Primero consideramos el diagnóstico de los niños del grupo de Riesgo de Autismo. 10 de los 12 niños de este grupo tuvieron diagnóstico de autismo. A los otros dos niños se les diagnosticó Retraso del desarrollo a los 18 meses. Sin embargo, hemos observado a estos niños a los 3 años de edad, y tenemos grandes sospechas de que se hallan dentro del espectro del autismo. Merece la pena mencionar que los 10 niños que se creía que presentaban autismo a lo 18 meses, han visto su diagnóstico confirmado a la edad de 3 años y medio.

De los 22 niños del grupo de riesgo de retraso, ninguno tuvo diagnóstico de autismo. Se consideró que 15 de los niños tenían retraso del desarrollo, de forma que a menos de la mitad de los niños del grupo de Riesgo de Retraso del Desarrollo se les diagnosticó normales.

Finalmente, no se consideró que ninguno de los 16 niños del grupo control normal presentase problema alguno.

PERFIL DEL CHAT PARA NIÑOS AUTISTAS A LOS 18 MESES

La tabla 4. Indica el modo en que los niños autistas realizaban las pruebas del CHAT (es decir, el porcentaje de niños, respecto a los 10 del grupo de autistas, que superaban cada prueba).

Tabla 4. Porcentaje de personas que superaron todas las pruebas del CHAT, según diagnóstico

Prueba	Autismo (n=10)	Retraso del desarrollo (n=17)	Normal (n=23)
A1	100	100	100
A2	50	94	91
A3	100	100	100
A4	90		100
96A5 (PP)	0*	53	100
A6	10	53	87
A7 (PDP)	0*	0	70
A8	100	100	100
A9	60	65	91
Bi	70	100	100
Bii (GM)	0*	65	100
Biii (PP)	0*	65	100
Biv (PDP)	0*	0	70
Bv	90	82	91

* Este patrón único identificó 10 casos verdaderos de autismo en 16.000, y 2 falsos positivos de autismo (en realidad presentaban retraso del desarrollo sin autismo).

Como puede verse, ningún niño superó las pruebas clave (A5, A7, Bii, Biii y Biv); 9 de los 10 niños tampoco superaron las de señalar para preguntar (A6); 5 niños no superaron las de mostrar interés por los demás niños (A2) (nb. estos son solamente los informes de los padres, sin validar en la sección B). También es destacable que 7 de los 10 niños superaron la Bi («¿Mantiene el niño contacto visual con ustedes?»).

CONCLUSIONES

Así, la conclusión, al menos en esta etapa del proyecto es:

El hecho de no superar las pruebas de dirección de la mirada, señales protodeclarativas y simulación (según los informes de los padres, validados por los visitantes médicos y con seguimiento durante los 12 meses posteriores) conlleva un alto riesgo de autismo a los 18 meses.

Como recordarán de las consideraciones generales, actualmente se está reevaluando a los 16.000 niños con del CD a la edad de 3-4 años. La fase 2 nos proporcionará una imagen más completa. De hecho, será esencial para establecer el porcentaje de falsos negativos y la fiabilidad de las predicciones sobre el diagnóstico. La idea de la fase 2 es recoger información sobre el diagnóstico de múltiples fuentes (pediatras, Logoterapeutas, Centros de Salud y el CD). Al igual que el CHAT, el CD contiene una sección que deben rellenar los visitantes médicos y otra con preguntas para los padres que pueden ponernos sobre aviso en cuanto a niños con Autismo o con Retrasos del Desarrollo.

Lo que resta ahora es esperar los resultados del CD y preguntarnos. ¿Qué ha ocurrido con los niños que hemos visto en nuestros Grupos de Riesgo? ¿Cuántos niños con autismo no pudimos identificar? ¿Cuál es el perfil del CHAT para el grupo completo de niños autistas que incluía nuestro grupo de estudio?