

EL DIAGNOSTICO DE AUTISMO Y SINDROME DE ASPERGER: PRACTICA PROFESIONAL Y SATISFACCION EN LOS PADRES

CLARE BROGAN
Glasgow Caledonian University

INTRODUCCION

El autismo es un trastorno neurológico del desarrollo con base orgánica, que afecta al funcionamiento social del autista. Puede tener consecuencias graves en la vida del autista y de su familia. El autismo supone una deficiencia en la comunicación social, las relaciones y el juego imaginativo; este último consta de un esquema de actividades repetido y limitado (Wing y Gould, 1979; Wing, 1995).

El concepto actual del autismo consiste en un espectro o grupo de condiciones relacionadas pero diferentes. El término «espectro» sustituye ahora a «serie», que según Wing (1995) sugería erróneamente una transición gradual desde un extremo de la escala hasta el otro. El término «trastornos del espectro autista» abarca toda la variedad de condiciones que cumplen la triada de deficiencias, que se distinguen conforme a la gravedad de las deficiencias básicas y su manifestación conductual.

Gillberg, Steffenberg y Schauman (1991) realizaron un informe sobre el aumento de la prevalencia del autismo en un período de diez años en una zona de Suecia, con cifras que se acercaban a diez niños de cada 10.000 (en lugar de las cifras que se suponían antes: entre dos y cinco niños cada 10.000). Llegaron a la conclusión de que esto se debía, en parte, a una detección más eficaz, pero también podía deberse a nuevos casos nacidos de padres inmigrantes. Por otro lado, la revisión que realizó Wing (1993) de 16 estudios epidemiológicos, reveló que los criterios diagnósticos y las definiciones del autismo diferían sustancialmente de un autor a otro, lo

que podría significar que la prevalencia del autismo en una población depende en gran parte de la definición y criterios diagnósticos. En vista de las recientes evoluciones en la conceptualización del autismo en un campo de investigación que avanza rápidamente, puede que las inconsistencias entre profesionales en la definición y criterios diagnósticos sean ahora más pronunciadas. Por lo tanto se necesita un examen crítico de las prácticas diagnósticas y procedimientos de detección actuales, para garantizar que exista cierta coherencia entre profesionales y entre instituciones clínicas.

Aunque se han realizado muchos estudios acerca del modo en que se informa a los padres de la deficiencia de su hijo (Cunningham, Morgan y McGucken, 1984; Cunningham y Davis, 1985; Quine y Pahl, 1986), pocos han tratado específicamente de los problemas que aparecen cuando no se realiza un diagnóstico precoz y la prognosis no es clara. De un modo similar, los estudios sobre la satisfacción de los padres cuando se revela la deficiencia han tendido a centrarse en el síndrome de Down (por ejemplo, Berg, Gilderdale y Way, 1969; Drillen y Wilkinson, 1964), parálisis cerebral (Murdoch, 1983), dificultades graves en el aprendizaje (Quine y Pahl, 1987) y discapacidad grave (Sloper y Turner, 1993). A la vista de estos informes, resulta evidente que el autismo y los trastornos del desarrollo en general han sido excluidos de este área de investigación. Puede suponerse que la razón más probable de esta exclusión en años anteriores fuera que los médicos no reconocieran el autismo, probablemente debido a un desconocimiento del trastorno. A la vez, esto parece haberse traducido en el empleo de categorías imprecisas y demasiado amplias, tales como «trastornos de etiología desconocida» o simplemente «otros» (Quine y Pahl, 1986), en las que el autismo podría estar representado.

Esta ponencia explica detalladamente las bases y metodología de la primera fase de las dos que constituyen un proyecto que tiene como objetivo principal obtener un entendimiento comprensivo de las prácticas y técnicas actuales para el diagnóstico de autismo y síndrome de Asperger en Escocia. En primer lugar, el estudio tiene el propósito de investigar la práctica profesional en relación al contenido y el diseño de los procedimientos de evaluación del niño, prácticas y técnicas de reconocimiento y reuniones de seguimiento con los padres. En segundo lugar, investiga los determinantes de la satisfacción de los padres con la revelación de un diagnóstico de autismo.

La investigación avanzará desde esta base hasta la segunda fase, que se centrará en la evaluación de las estrategias para hacer frente al estrés en las familias de los niños autistas. Se celebrarán entrevistas con las familias que han tomado parte en la primera fase de la investigación y se tomarán mediciones de las discapacidades del niño,

el funcionamiento de la familia, relaciones sociales, mediciones del estrés en los distintos miembros de la familia y estrategias para vivir con un niño autista.

Metodología

Participantes

Participaron dos grupos de muestra independientes: padres de un niño autista (diagnosticado en los últimos cinco años) y profesionales con experiencia en la evaluación, diagnóstico y reconocimiento del autismo. Los grupos de muestra provenían de centros hospitalarios para el diagnóstico de discapacidades de la infancia, pertenecientes a las tres ciudades más pobladas de Escocia: Glasgow, Edimburgo y Aberdeen. El grupo de muestra incluía familias no sólo de las extensas regiones de Strathclyde, Lothian y Grampianm, sino de toda Escocia.

Material

Se diseñaron dos cuestionarios específicos para los propósitos de este proyecto, un informe personal para los padres a cuyo hijo se hubiera diagnosticado autismo recientemente y uno semiestructurado para realizar entrevistas individuales con profesionales médicos.

El cuestionario para los padres estaba destinado a investigar la satisfacción de los padres respecto a la evaluación de su hijo y los procedimientos para revelar el diagnóstico de autismo. Se adaptó un estudio realizado por Sloper y Turner (1993) sobre los determinantes de la satisfacción de los padres ante la revelación de la discapacidad. Constaba de siete secciones, con preguntas que trataban acerca de distintos aspectos del diagnóstico de autismo: acerca del padre o madre, del niño autista, del diagnóstico y cómo se había revelado, circunstancias del diagnóstico, escolarización y la disponibilidad y utilización de los servicios.

El cuestionario para la entrevista con el profesional estaba destinado a investigar las prácticas médicas actuales para el diagnóstico de trastornos dentro del espectro autista. Se adaptó de un estudio de práctica de pediatría en el reconocimiento y seguimiento de discapacidades físicas graves en niños (Turner y Sloper, 1992). Se adoptó esta metodología por ser adaptable a la labor de obtener información detallada sobre prácticas y técnicas complejas que de otro modo no se hubieran obtenido de un cuestionario personal. El cuestionario

constaba de siete secciones, con estos encabezamientos: información general acerca de la descripción del trabajo y cualificaciones, procedimientos de derivación y evaluaciones iniciales, prácticas de diagnóstico y reconocimiento, procedimientos de seguimiento, puntos de vista personales y técnicas de información general sobre temas tales como desarrollo de habilidades y formación.

Los cuestionarios adaptados se dirigieron a las correspondientes poblaciones de padres y profesionales (N = 26) y se reveló que cubrían perfectamente las correspondientes áreas temáticas. Apenas hizo falta realizar modificaciones (principalmente en detalles de diseño).

Procedimiento con los padres

El grupo de muestra de padres se obtuvo con la ayuda de los informes hospitalarios y conforme al procedimiento ético específico de cada hospital. El contacto inicial con los padres se realizó por carta, remitida por el hospital o por el investigador. Esto dependió por completo de las recomendaciones de comité ético correspondiente, es decir, en un caso el comité ético expresó su preferencia por una comunicación inicial con los padres a cargo de los profesionales del hospital en lugar del investigador.

Si los padres no deseaban participar en la investigación podían expresarlo respondiendo a la carta. A los padres que aceptaron tomar parte se les envió un paquete que contenía: la carta de presentación (con instrucciones para contestar el cuestionario y devolverlo), el cuestionario, una hoja de información acerca del proyecto completo, el formulario de asentimiento y dos sobres sellados con la dirección impresa para el envío por separado del cuestionario y la hoja de consentimiento. Se incluían dos sobres para garantizar el anonimato de las respuestas al cuestionario. Toda la comunicación se realizó por correo, aunque se incluyó el número de teléfono de contacto para resolver todas las dudas que pudieran surgir a los padres.

Procedimiento con los profesionales

El grupo muestra de profesionales, con experiencia en procedimientos de evaluación del niño y/o dedicados al reconocimiento del diagnóstico de autismo, se obtuvo de tres hospitales de Escocia. El procedimiento normal para concertar y celebrar las entrevistas individuales semiestructuradas fue: se estableció contacto con cada profesional mediante una carta del investigador, seguida de una llamada telefónica para concertar el día y la hora convenientes. Los

profesionales que consintieron participaron en entrevistas grabadas en cinta, de una duración de 30 a 60 minutos. Todas las entrevistas se realizaron en el edificio del hospital y se garantizó la confidencialidad.

Resultados preliminares

La primera fase de esta investigación se está realizando actualmente y está casi finalizada. En esta ponencia se informa acerca de los resultados preliminares de los 53 cuestionarios que ya han completado los padres, se han utilizado estadísticas descriptivas para ilustrar algunas tendencias que se observan en los datos. También se ofrece un resumen de los resultados generales de las entrevistas con los profesionales.

Satisfacción paterna

Hasta la fecha (mayo de 1996) aproximadamente 3/4 de los cuestionarios han sido enviados por las madres o cuidadoras (N = 39), el resto ha sido enviado por los padres (N = 14). El 85 por 100 de los padres o madres del grupo de muestra tenían edades comprendidas entre los veinte y los cuarenta años, con un total de nueve padres o madres solteros (es decir, el 17 por 100).

Las edades de los niños autistas (N = 14) variaban desde los dos años y medios hasta los veintinueve años aproximadamente, con una media de edad de ochenta y ocho meses (es decir, siete años y medio, DS = cinco años). Se había diagnosticado a todos los niños en los últimos cinco años y la proporción niños-niñas autistas se aproxima a 5:1. Esta proporción en sexos supera la estadística normativa que indica que el autismo es más de dos veces más común en niños que en niñas (Lotte, 1966) aunque se corresponde con la proporción aumentada de 4:1 (Ehlers y Gillberg, 1993) y de 5:1 (Lord y Schopler, 1987) que aparece en el extremo del espectro correspondiente al síndrome de Asperger, con mayor grado de funcionalidad.

Para investigar la cantidad de tiempo que supuso detectar el trastorno autista se pidió a los padres que informasen sobre la edad del niño cuando habían sospechado que algo andaba mal y después la edad del niño cuando se realizó el diagnóstico. Las respuestas de los padres revelaron que la edad del niño cuando empezaron las sospechas era de veinticinco meses, como promedio (DS = 13,4) y cuando se realizó el diagnóstico la edad media era de 62,6 meses (DS = 57,1 meses).

Estos resultados indican una tendencia a un retraso sustancial hasta la edad escolar en la detección y/o identificación de este trastorno en los niños. Indudablemente esto tiene consecuencias para la educación, entre otras cosas, y se discutirá más detenidamente en futuros informes a partir de un análisis profundo de los datos de muestra completos.

El cuestionario también trata sobre otros aspectos del procedimiento de reconocimiento, centrándose en la conducta del «narrador» y en la información suministrada. En general, los índices de satisfacción de los padres se revelan como favorables respecto a los profesionales: 2/3 de los padres dieron calificaciones positivas al modo en que los informaron de que su hijo era autista, más de 1/4 dio una calificación neutral (es decir, ni satisfecho ni insatisfecho) y sólo un 6 por 100 mostró algún grado de insatisfacción.

Conforme a otras escalas de puntuación similares (es decir, la escala de 5 puntos de Leslie), se reveló que: la mayoría había entendido la información que les proporcionaron los profesionales cuando les revelaron el diagnóstico (68 por 100), la información era fácil de recordar (52 por 100), no fue demasiado técnica (62 por 100). Sin embargo, un número menor de padres dio puntuaciones favorables cuando se les preguntó si se les había proporcionado suficiente información en ese momento, sólo un 19 por 100 dio una puntuación neutral, el 22,5 por 100 expresó insatisfacción y el 7,5 por 100 estaban muy insatisfechos con el volumen de información que se les proporcionó al realizarse el diagnóstico. Estos resultados indican que los padres dieron más puntuaciones neutras y negativas a este punto de medición que en cualquier otro sobre el comportamiento de los profesionales.

También se pidió a los padres que puntuaran determinados aspectos de la técnica profesional (es decir, el modo en que el médico los había informado del autismo de su hijo). Mientras que el 66 por 100 dio al profesional unas puntuaciones muy altas en relación con su actitud comprensiva, sólo un 4 por 100 ($N = 2$) mostró algún nivel de insatisfacción (los demás dieron una respuesta neutral). Las valoraciones de los padres fueron bastante parecidas en otros aspectos de la actitud de los profesionales: la mayoría de los padres parecían satisfechos ante la comprensión que mostró el profesional ante su preocupación cuando se realizó el diagnóstico (un 80 por 100 de los padres dieron puntuaciones positivas en esta medición) de igual manera el estilo (directo o evasivo) y la calidad de la comunicación fueron valoradas favorablemente, más del 80 por 100 de los padres dieron puntuaciones positivas, 13 por 100 una puntuación neutral, y de nuevo sólo un 4 por 100 expresó insatisfacción.

Práctica profesional

Hasta la fecha se han realizado seis entrevistas con profesionales dedicados a la evaluación y diagnóstico del autismo en dos hospitales de Escocia. Además se celebraron cinco entrevistas con médicos dedicados exclusivamente a la evaluación y el tratamiento, que no se incluyen aquí. Se han concertado tres entrevistas más con profesionales, que tendrán lugar en un tercer centro de diagnóstico.

Los médicos tenían como media veinte años (de quince a veinticuatro) de experiencia con niños autistas y pertenecían a diferentes disciplinas: pediatras, psiquiatras, logoterapeutas, terapeutas ocupacionales y medicina general. Trabajaban como miembros en equipos multidisciplinarios. Cuatro eran mujeres, dos hombres. Tres estaban especializados específicamente en autismo y pertenecían a un centro para niños de hasta dieciocho años, mientras que los otros tres profesionales de otro centro se dedicaban a la evaluación de discapacidades infantiles en general (a menudo con particular interés en autismo) con niños hasta la edad escolar.

Las cifras de niños autistas tratados por los profesionales variaban en gran medida. Las estimaciones del número de casos nuevos tratados por los profesionales en el último año variaban de 15 a 100 casos (promedio = 68 casos) y un médico se negó a hacer la estimación. Se podía esperar una variación sustancial entre profesionales debido a las limitaciones de edad en las derivaciones a causa de las competencias de cada centro. Además, los médicos informaron que la mayoría de las derivaciones provenían de los médicos de cabecera, lo que tiene importancia en relación con los procedimientos propuestos de los servicios nacionales de salud y consecuencias económicas.

Procedimiento de evaluación

El procedimiento de evaluación y reconocimiento de un diagnóstico de autismo difería en los distintos profesionales e instituciones. En relación con la derivación para la evaluación, los resultados indican que puede transcurrir algún tiempo antes de que se pueda recibir al niño en la primera cita. Había una lista de espera de quince semanas entre la derivación y la primera cita en uno de los centros, y de seis semanas, aproximadamente, en el otro. Sin embargo a esta última cifra hay que añadir otro retraso de seis semanas entre la cita inicial y un segundo período de evaluación. Por lo tanto, los padres deben esperar realmente al menos tres meses desde la fecha de la derivación hasta que se realiza una evaluación comprehensiva de su hijo.

Los profesionales de un centro hospitalario indicaron que existía un procedimiento estándar (desarrollado por los miembros de un equipo multidisciplinario) para evaluar todos los casos derivados, una cita inicial de unas tres horas (es decir, una mañana) y un período posterior de evaluación comprensiva de una semana, que podía ampliarse a dos semanas si era necesario. Esta práctica se ha convertido en la técnica informal en ausencia de unas directrices establecidas por parte del hospital sobre el procedimiento. Los médicos de otro centro dijeron que su práctica consistía en una técnica informal (con algunas diferencias personales): una cita inicial de una hora y citas posteriores durante una semana (es decir, cinco días) para una evaluación completa. De nuevo ninguno conocía directrices establecidas en su hospital que trataran sobre el reconocimiento.

Para diagnosticar autismo tres de los profesionales empleaban como sistema diagnóstico criterios CIE-10 (Clasificación Internacional de Enfermedades). Dos utilizaban la triada de Wing (1988) y uno declaró: «No creo que tengamos sistema... Decidimos (en la reunión con todos los profesionales interesados) conforme a nuestras observaciones sobre si el niño cumple o no los criterios diagnósticos reconocidos... pero no acudimos allí necesariamente con una lista de control. Para diagnosticar el síndrome de Asperger, cuatro utilizaban los criterios CIE-10, uno utilizaba los criterios de Gillberg (1989) y como antes, uno no quiso nombrar un sistema diagnóstico específico, afirmando que se utilizaban tanto el CIE-10 como su equivalente americano, es decir: DSM-IV (Manual de diagnóstico y estadística de trastornos mentales, 4.^a edición. American Psychiatric Association, 1994), para diagnosticar síndrome de Asperger.

Práctica de reconocimiento del autismo

Se preguntó a los profesionales sobre las actividades que consideraban más importantes adoptar en una entrevista de reconocimiento (es decir, la entrevista en la que se informa a los padres de que su hijo es autista). La mayoría mencionó la importancia de la sensibilidad y de ser conscientes de la situación de los padres en relación con su entendimiento y su pensamiento (es decir, evaluación de «la posición de los padres») (N = 5), dos tercios destacaron la importancia de ofrecer una visión equilibrada de la situación (es decir, mencionar tantos los puntos positivos como los negativos) (N = 3), dos afirmaron que era esencial dedicar a la entrevista un prolongado espacio de tiempo sin interrupciones, llamadas telefónicas... (N = 2), y dos comentaron la importancia de la sinceridad. «Intentar ser sinceros, pero sin abrumarlos, lo que puede ser bastante difícil».

Todos los profesionales dijeron que la entrevista tendría lugar en el centro hospitalario (por ejemplo, en una sala de consulta o una sala de reunión) y que ambos padres debían estar presentes (o uno de los padres acompañado de un amigo o familiar). En uno de los centros, al menos dos profesionales se reunirían con los padres, mientras que en el otro sólo un profesional informaba a los padres del diagnóstico (aunque, alguna vez, podría estar presente alguna enfermera con el niño). Todos los profesionales declararon que preferían que el niño no estuviera presente en la reunión, permitiendo así que los padres tuvieran la oportunidad de discutir el diagnóstico sin interrupciones.

Se pidió a los profesionales que informaran sobre el contenido de la entrevista conforme a su práctica usual. La mayoría de los profesionales (N = 5) dijeron que los temas principales eran las características del desarrollo del niño y detalles del diagnóstico. Muchos comentaron que la información que se proporcionaba variaba en relación a los padres y dependía mucho de sus preguntas específicas, lo que indica un enfoque individualizado y personalizado.

* * *

El cuestionario contiene muchas otras variables que no se han tratado en este breve resumen de descubrimientos preliminares, por ejemplo: necesidades de los padres, planteamiento de la educación, disponibilidad de servicios, redes de ayuda, etc. Un análisis profundo de las respuestas de los padres empleando estadísticas de múltiples variables examinaría las relaciones complejas que puedan existir entre variables.

La investigación puede examinar factores que contribuyan a la satisfacción de padres de un niño autista planteando en la investigación preguntas como éstas:

— ¿Están los índices de satisfacción de los padres respecto a la revelación del diagnóstico relacionados con el tiempo transcurrido desde sus primeras sospechas hasta el diagnóstico?

— ¿Afecta la edad del niño cuando se realiza el diagnóstico en la satisfacción de los padres con la revelación de un diagnóstico de autismo?

— ¿Hay alguna relación entre la cantidad y calidad de los servicios disponibles para el niño autista y su familia y el nivel de satisfacción de los padres?

Se investigarán estos temas en la segunda fase del proyecto y se desarrollarán para evaluar el impacto del niño autista en la vida familiar.

Práctica profesional

Las respuestas obtenidas en las entrevistas con los profesionales constituyen una base de datos de información sobre las prácticas y procedimientos que se efectúan actualmente en los centros hospitalarios principales dedicados al diagnóstico de trastornos dentro del espectro autista en Escocia. Los análisis detallados de los datos completos posibilitarán reconocer los puntos fuertes y los débiles del sistema actual desde los puntos de vista de los profesionales y los padres.

Los informes de los profesionales respecto a las reuniones de evaluación y revelación de diagnóstico y los acontecimientos tras el diagnóstico revelaron la importancia de un enfoque personalizado (es decir, un enfoque acorde con las necesidades del padre o padres). El análisis de datos se centrará en determinados temas clave para determinar los procesos más eficaces para informar a los padres sobre este diagnóstico. Los temas que se tratarán serán: ¿Quién es la persona más adecuada para revelar el diagnóstico? ¿Dónde debe realizarse la reunión? ¿Debe estar el niño presente? ¿Qué tipo de información y en qué cantidad debe proporcionarse a los padres?

Puesto que está investigándose constantemente sobre el concepto de trastorno autista, y cada vez aumenta más el reconocimiento y la comprensión del autismo, es necesario que el modo en que se informa a los padres sobre la discapacidad de su hijo se adecúe a sus necesidades. Puesto que se han realizado pocas investigaciones de la población de autistas en Escocia y sus familias, este informe intenta ser una contribución valiosa a los estudios realizados sobre autismo.

REFERENCIAS

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (1994): *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, Fourth Edition (DSM-IV). Washington, DC: Author.
- BERG, J. M.; GILDERGALE, S., y WAY, J. (1969): «On telling parents of a diagnosis of mongolism». *British Journal of Psychiatry*, 115, 1195-1196.
- CUNNINGHAM, C. C., y DAVIS, H. (1985): *Working with parents: frameworks for collaboration*. Open University Press.
- CUNNINGHAM, C. C.; MORGAN, P. A., y MCGUCKEN, R. B. (1984): «Down's syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?». *Developmental Medicine and Child Neurology*, 26, 33-39.

- DRILLEN, C. M., y WILKINSON, E. M. (1964): «Mongolism: when should the parents be told?» *British Medical Journal*, 2, 1306-1307.
- EHLERS, S., y GILLBERG, C. (1993): «The epidemiology of Asperger syndrome. A total population study». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34, 1327-50.
- GILLBERG, I. C., y GILLBERG, C. (1989): «Asperger syndrome - some epidemiological considerations: a research note». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 631-8.
- GILLBERG, C.; STEFFENBERG, S., y SCHAUMANN, N. (1991): «Is Autism More Common Now Than Ten Years Ago?» *British Journal of Psychiatry*, 158, 403-409.
- LORD, C., y SCHOPLER, E. (1987): *Neurobiological implications of sex differences in autism. In Neurobiological issues in autism*, E. Schopler and G. Mesibov (eds.), 192-211. New York: Plenum Press.
- LOTTER, V. (1966): *Epidemiology of autistic conditions in young children: I. Prevalence. Social Psychiatry*, 1, 124-137.
- MURDOCH, J. C. (1983): «Communication of the diagnosis of Down's syndrome and Spina Bifida in Scotland, 1971-1981». *Journal of Mental Deficiency Research*, 27, 247-253.
- QUINE, L., y PAHL, J. (1986): «First diagnosis of severe mental handicap: characteristics of unsatisfactory encounters between doctors and parents». *Social Science Medicine*, 22, 53-62.
- (1987): «First diagnosis of severe mental handicap: a study of parental reactions». *Developmental Medicine and Child Neurology*, 29, 232-242.
- SLOPER, P., y TURNER, S. (1993): «Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability». *Developmental Child Neurology*, 35, 816-825.
- TURNER, S., y SLOPER, P. (1992): «Paediatrician's practice in disclosure and follow-up of severe physical disability in young children». *Developmental Medicine and Child Neurology*, 4, 348-358.
- WING, L. (1988): *The continuum of autistic characteristics. In Diagnosis and assessment in autism*, E. Schopler and G. B. Mesibov (Eds.), 91-110. New York: Plenum Press.
- (1993): «The Definition and Prevalence of Autism: A review». *European and Adolescent Psychiatry*, 2, 61-74.
- (1995): «Autistic Spectrum Disorders: an aid to diagnosis». *The National Autistic Society*.
- WORLD HEALTH ORGANISATION (1992): *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: Clinical descriptions and diagnostic guidelines*. Geneva: WHO.