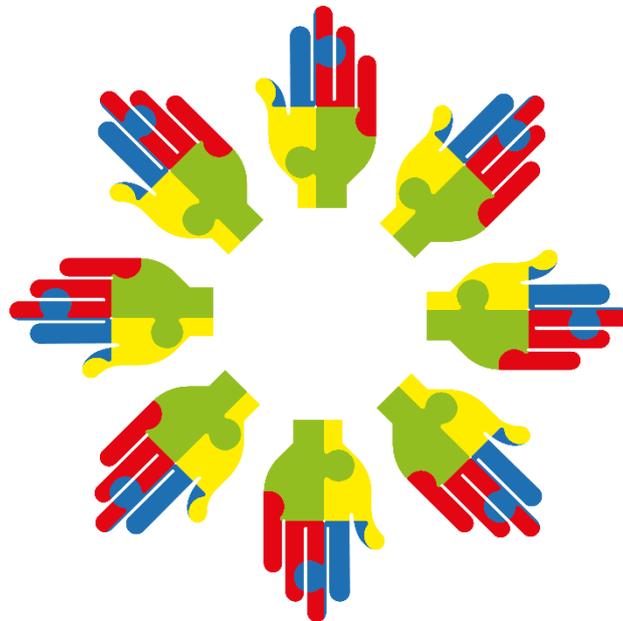




**Asociación de Neuropediatría  
de Madrid y Zona Centro**

**N. P. M.**

# **GUÍA DE ATENCIÓN AL PACIENTE CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NEUROPEDIATRÍA**



**Coordinadores:**

**Fernando Martín del Valle**

**M.<sup>a</sup> Asunción García Pérez**

## Equipo de trabajo

### Coordinadores

- Dr. Fernando Martín del Valle. Hospital Universitario Severo Ochoa (Leganés)
- Dra. M.ª Asunción García Pérez. Hospital Universitario Fundación Alcorcón (Alcorcón)

### Miembros del grupo TEA de la Asociación



- Dr. Fernando Martín del Valle. H.U. Severo Ochoa (Leganés)
- Dra. M.ª Asunción García Pérez. H.U. Fundación Alcorcón (Alcorcón)
- Dra. Anna Duat Rodríguez. H. Infantil Universitario Niño Jesús (Madrid)
- Dr. Pedro de Castro de Castro. H.U. Gregorio Marañón (Madrid)
- Dra. M.ª Rosario Cazorla Calleja. H.U. Puerta de Hierro (Majadahonda)
- Dra. Begoña Huete Hernani. H.U. Infanta Cristina (Parla)
- Dra. Elena Martínez Cayuelas. H.U. Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Dra. Rocío Rodríguez Díaz. H.U. de Fuenlabrada (Fuenlabrada)

### Colaboradores

- Dra. Estíbaliz Barredo Valderrama. H.U. Gregorio Marañón (Madrid)
- Dr. Óscar García Campos. H.U. Virgen de la Salud (Toledo)
- Dra. M.ª Luz Ruiz-Falcó Rojas. H. Infantil Universitario Niño Jesús (Madrid)

### Asociación de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro

ISBN: 978-84-121659-0-6

## Índice

Presentación.....	4
Introducción .....	5
Derivación a Neuropediatría .....	5
Origen de la derivación .....	5
Motivos de derivación.....	5
Abordaje del paciente con sospecha de TEA en la consulta .....	6
Seguimiento del paciente con sospecha de TEA .....	6
El paciente mayor de 3 años .....	7
Exploraciones complementarias en el paciente con TEA .....	7
Estudios genéticos .....	7
Neuroimagen .....	8
Electroencefalograma.....	8
Metabolopatías .....	8
Valoración por ORL .....	8
Oftalmología .....	9
Otras derivaciones .....	9
Anexo 1. Algoritmo de atención al niño con sospecha de TEA .....	11
Anexo 2. Criterios DSM-5 trastorno del espectro autista y criterios de gravedad .....	12
Anexo 3. Escala de desarrollo psicomotor: Haizea-Llevant .....	14
Anexo 4. Escala autónoma para el diagnóstico de síndrome de Asperger y autismo de alto funcionamiento .....	15
Instrucciones de aplicación .....	15
Instrucciones para la corrección .....	16

## Presentación

Los trastornos del espectro autista (TEA) son un grupo de trastornos del neurodesarrollo caracterizados por presentar deficiencias en la comunicación e interacción social y patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento. Para su atención es fundamental realizar un abordaje multidisciplinar que incluya a profesionales tanto del ámbito sanitario como educativo. La principal función del neuropediatra es realizar el diagnóstico diferencial con otros trastornos del neurodesarrollo, buscar la causa del trastorno, y coordinar la atención por otros especialistas.

El objetivo de esta guía es servir como ayuda para planificar la atención en la consulta de Neuropediatría al paciente con TEA, como complemento de otras guías elaboradas para la identificación y derivación de pacientes desde Atención Primaria. Somos conscientes de la dificultad de realizar unas recomendaciones universales, ya que los TEA tienen múltiples causas diferentes, y cada paciente puede considerarse único, tanto por su etiología como por su evolución. Sin duda será la valoración personalizada e individualizada de cada paciente lo que decidirá qué pruebas son necesarias en cada caso.

Esta guía es fruto del trabajo del grupo TEA de la Asociación de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro, con la colaboración de otros neuropediatras de la propia asociación. Podemos decir que nos sentimos orgullosos del resultado, ya que creemos que va a contribuir a mejorar la atención a los pacientes con TEA.

Dr. Fernando Martín del Valle

## Introducción

El neuropediatra o neurólogo infantil es el especialista pediátrico formado en el conocimiento del neurodesarrollo normal y sus variantes, tanto normales como patológicas. Está capacitado para realizar el diagnóstico y tratamiento de las patologías del sistema nervioso central, muchas de las cuales se manifiestan como alteraciones en el neurodesarrollo, incluyendo los trastornos del espectro autista (TEA). El abordaje de estos trastornos debe ser multidisciplinar, implicando la participación del pediatra de Atención Primaria, neuropediatra, psiquiatra infanto-juvenil, psicólogo, psicopedagogo, etc. El neuropediatra interviene en el proceso diagnóstico tanto para el despistaje como para el diagnóstico etiológico.

La complejidad de los trastornos del espectro autista hace que sea muy importante individualizar la atención, ya que tanto el proceso diagnóstico como terapéutico puede ser diferente según las características de cada paciente. El propósito de este protocolo es servir como guía orientativa para tratar de unificar lo más posible la atención neuropediátrica, siempre en coordinación con los demás especialistas, pero teniendo en cuenta las diferentes necesidades y la singularidad de cada paciente.

## Derivación a Neuropediatría

Los motivos de derivación a la consulta de Neuropediatría son muy variados, pero se pueden resumir diciendo que cualquier sospecha de trastorno del neurodesarrollo debe ser derivada a la consulta de Neuropediatría para su valoración, orientación sindrómica, estudio etiológico, y en algunos casos tratamientos.

Una vez realizado el abordaje inicial, y se haya establecido la sospecha diagnóstica, se decidirá la derivación, si procede a otros servicios sanitarios para tratamiento o seguimiento.

## Origen de la derivación

A la consulta de Neuropediatría los pacientes pueden acceder derivados bien por su médico de Atención Primaria (AP), desde el Centro de Salud Mental (CSM) o derivados desde otras consultas o servicios del hospital. El médico de AP puede detectar signos de alarma, o puede recibir a los niños derivados desde los Equipos de Atención Temprana (EAT) (desde escuelas infantiles) o a petición de las familias.

Una derivación frecuente a las consultas de Neuropediatría es la realizada desde los servicios de neonatología de los pacientes con riesgo neurológico. Dentro de estos se incluyen los recién nacidos prematuros, con infecciones congénitas o con patología perinatal que suponga un riesgo neurológico (sepsis, convulsiones neonatales, hemorragias periventriculares, etc.). En estos casos se realiza un seguimiento periódico del paciente, y se puede en muchas ocasiones realizar una detección precoz de los signos de alarma de TEA.

En la consulta de Neuropediatría también se valorarán pacientes con riesgo de desarrollo no neurotípico procedentes de hospitalización por una agresión grave del sistema nervioso central (SNC) (infecciones, traumatismo craneoencefálico o epilepsia), o pueden ser derivados desde cualquier consulta pediátrica o de otros servicios como Otorrinolaringología (ORL) (sospecha de hipoacusia), Dermatología (síndromes neurocutáneos), u Oftalmología (estigmas de infección congénita).

## Motivos de derivación

Dado el carácter evolutivo de los trastornos del neurodesarrollo, la forma de presentación inicial de los TEA puede ser muy variada, y por tanto los motivos de derivación pueden ser diferentes, llegándose después de una completa historia clínica y exploración física a la sospecha o confirmación del TEA. Entre los motivos de derivación que pueden incluir los TEA en niños menores de 3 años se encuentran los siguientes:

- Retraso del desarrollo psicomotor.
- Retraso del lenguaje.
- Irritabilidad.
- Recién nacido de riesgo neurológico (prematuridad, patología perinatal, antecedentes familiares, sobre todo en caso de hermanos con TEA...).
- Alteración de conducta.
- Sospecha de TEA o diagnóstico de TEA para estudio neurológico.

En los niños mayores de 3 años la sintomatología puede ser más clara, y por tanto la derivación es realizada con más frecuencia por "sospecha de TEA". Sin embargo, hay veces que la sintomatología no es tan clara y por tanto la derivación puede ser por motivos diferentes. Estos motivos de derivación pueden ser los siguientes:

- Problemas de conducta, de socialización o de expresión y control emocional.
- Problemas de aprendizaje.
- Movimientos anormales.
- Trastornos del lenguaje.
- Torpeza motora.

## Abordaje del paciente con sospecha de TEA en la consulta

Una vez conocido el motivo de la derivación, el neuropediatra realizará una historia clínica, exploración física y evaluación del desarrollo psicomotor, con el fin de establecer una hipótesis diagnóstica.

Si se trata de un niño menor de 3 años y la hipótesis diagnóstica es de TEA, se valorará el desarrollo psicomotor, pudiéndose aplicar cualquier escala de desarrollo según criterio del neuropediatra. Además, se valorará la sintomatología del niño en diferentes contextos. En los niños mayores se podrían utilizar escalas específicas de síndrome de Asperger.

Una vez establecida la hipótesis diagnóstica de TEA se orientarán los estudios complementarios que sean necesarios para llegar a un diagnóstico etiológico y se valorará la posible presencia de comorbilidades tanto neurológicas como extraneurológicas.

Los pasos que hay que seguir en la consulta de Neuropediatría son los siguientes:

- **Recogida de antecedentes familiares y personales**, con especial atención a los datos prenatales y perinatales. Entre estos destacan como factores de riesgo de TEA en estudio más recientes: exposición prenatal al valproato, misoprostol, plomo y efectos fetales del alcohol; prematuridad extrema  $\leq 1000$  g de peso al nacer o  $< 26-28$  semanas de gestación (riesgo hasta 8% de TEA). No obstante, la mayoría de los pacientes que reciben un diagnóstico de TEA no presentaron antecedentes perinatales de riesgo. Es importante destacar que los síntomas de TEA son más prevalentes en hermanos de personas con TEA, por lo que estos niños tendrían que considerarse de riesgo.
- **Realización de una historia clínica completa**, con especial atención a la aparición de signos de alarma de TEA, recogida de datos sobre los hitos del desarrollo psicomotor, evolución de la sintomatología referida, y terapias recibidas hasta el momento. En ocasiones, algunos datos de la historia clínica nos pueden orientar hacia una etiología concreta, como la presencia de crisis epilépticas o regresión psicomotora aguda que nos orientan hacia una enfermedad neurodegenerativa.
- **Exploración física y neurológica**, buscando rasgos fenotípicos característicos, dismorfias (síndromes genéticos), discromías (manchas acrómicas en la esclerosis tuberosa), trastornos del tono muscular, perímetro craneal o movimientos anormales (enfermedades metabólicas) o signos de focalidad neurológica que permitan orientar hacia una etiología definida. Respecto al perímetro craneal, es frecuente que estos niños tengan macrocefalia a expensas de un aumento de sustancia blanca, sobre todo a partir de los 6 meses, y que, por sí sola, no sería indicación de realización de resonancia magnética (RM) cerebral.
- **Exploración conductual** con el objetivo de delinear los signos centrales de TEA, así como definir un fenotipo conductual. Mediante la observación y la interacción con el paciente se tratará de valorar la socialización, juego y lenguaje, tanto espontáneo como inducido. Es muy importante observar la relación con sus padres, y la actitud cuando se le observa sin restricciones. Ciertas conductas o movimientos anormales observados en la consulta, como algunas estereotipias, nos pueden ayudar a orientar el estudio hacia ciertos síndromes genéticos. Sin embargo, el diagnóstico diferencial con otras entidades como trastornos graves del lenguaje oral puede ser laborioso. Si no se ha hecho antes, sería útil la cumplimentación por los padres de un M-CHAT abreviado.
- **Solicitud de exploraciones complementarias**: se debe realizar de forma racional, orientado por la historia clínica y la exploración, con especial preferencia para las patologías que pueden tener un tratamiento específico (enfermedades neuro-metabólicas o epilepsia). Además, se solicitarán los estudios genéticos necesarios, siempre de forma secuencial, o se derivará al paciente a una consulta de Genética Clínica si se encuentra disponible, tanto para el estudio genético como para el consejo genético. Además, se solicitará interconsulta a otros especialistas cuando exista sospecha de sintomatología no neurológica (ORL, Oftalmología, Traumatología, Digestivo Infantil...).
- **Diagnóstico clínico**: finalmente el diagnóstico de TEA se realizará siguiendo el DSM-5, estableciendo además el grado de gravedad (leve, moderado o grave), los especificadores (si asociado o no a afección médica o genética) y los modificadores (funcionamiento cognitivo, preservación o no de la competencia verbal, trastornos comórbidos y catatonía). En los casos en que la sintomatología no esté clara se derivará al paciente a psiquiatría, o en caso de ser necesario, a la Unidad de Diagnóstico Complejo TEA (del Hospital Gregorio Marañón). En este sentido nos será útil la información proporcionada por los Equipos de Atención Temprana, o el Equipo Psicopedagógico de Trastornos Graves del Desarrollo en el caso de niños escolarizados.
- **Orientación posterior**: tras la valoración inicial se proporcionará información a la familia sobre el diagnóstico, pronóstico, pruebas complementarias, y recursos disponibles de atención a las familias. Además, se derivará al paciente al Centro de Atención Temprana, previa valoración por el CRECOVI, y a valoración por el Equipo de Atención Temprana o por el EOEP si son mayores de 5 años para decidir la modalidad de escolarización.

## Seguimiento del paciente con sospecha de TEA

Cuando un paciente es estudiado por sospecha de TEA, puede darse el caso de que se confirme dicha sospecha, o que se realice un diagnóstico alternativo. La actitud en cada caso es diferente:

- Si se realiza un diagnóstico de trastorno neurológico diferente del TEA, el seguimiento se hace en la Unidad de Neuropediatría.
- Si no se detecta una causa neurológica concreta en una primera etapa, pero se mantiene el diagnóstico de TEA, se derivará al paciente a psiquiatría en el Centro de Salud Mental Infanto-Juvenil (CSMIJ) u hospital según la disponibilidad de cada

área, para llevar a cabo el seguimiento, y tratamiento. Se mantendría una revisión anual con Neuropediatría para un control clínico que permitiera descartar la aparición de nuevos signos en la exploración o en los síntomas detectados en casa, que pudieran orientar en la etiología del TEA.

- Si existen dudas diagnósticas, se derivará al paciente para confirmar o descartar el diagnóstico de TEA (Ver apartado 3.6).
- Los pacientes con TEA comórbido con otros trastornos neurológicos, como epilepsia, serán seguidos simultáneamente en Neuropediatría y en el CSMIJ.
- En el caso de síndromes genéticos identificables en los que sea previsible la aparición de complicaciones neurológicas se realizará un seguimiento del paciente en Neuropediatría para realizar una detección y tratamiento precoz de dichas complicaciones. Este seguimiento se hará de forma paralela al realizado por Salud Mental.

Durante el seguimiento en la consulta de Neuropediatría se realizan las siguientes acciones:

- Consejo genético según los resultados de las pruebas genéticas solicitadas y orientación familiar desde el ámbito neurológico, para una mejor comprensión de la base neurobiológica del trastorno en cada etapa del proceso
- Seguimiento longitudinal para establecer un diagnóstico etiológico, mediante un estudio secuencial y orientado por la sintomatología que pueda surgir a lo largo del tiempo.
- El seguimiento médico continuo incluye el despistaje de otros trastornos neurológicos y extraneurológicos asociados que puedan surgir: trastornos de aprendizaje, de coordinación motora, del sueño, epilepsia, problemas nutricionales y gastrointestinales relacionados con la selectividad de la dieta, u otras complicaciones relacionadas con la etiología.
- Refuerzo del aprendizaje de estrategias tanto de la persona diagnosticada de TEA como de la familia, de forma complementaria a la intervención que se esté llevando a cabo en el centro escolar, en salud mental o en otros posibles centros específicos, y coordinación con los profesionales de Educación y CSM si lo precisa.

## El paciente mayor de 3 años

A partir de 3 años los signos característicos de TEA pueden estar más claros, lo que facilita la derivación, normalmente desde AP. En este caso es importante pensar en las posibles comorbilidades que pueda tener el niño.

Serán derivados a Neuropediatría en los siguientes casos:

- Si presenta retraso madurativo, o existen dudas sobre el desarrollo psicomotor
- Si presenta rasgos dismórficos, o alteraciones cutáneas asociadas a enfermedad neurológica.
- Sospecha clínica de crisis epilépticas.
- Sospecha clínica de enfermedad metabólica: hipotonía, poca resistencia a la fatiga, frecuentes procesos infecciosos, gastrointestinales (babeo excesivo, estreñimiento persistente, fallo de medro...) o enfermedad somática que requiera seguimiento coordinado hospitalario.
- Antecedentes personales de riesgo neurológico: prematuridad, patología perinatal...
- Alteración en la exploración neurológica (Macrocefalia, microcefalia, cataratas, focalidad neurológica...)
- Trastorno del sueño (Insomnio, despertares frecuentes, parasomnias, síndrome de apneas-hipopneas del sueño, trastornos del movimiento durante el sueño, hipersomnia diurna...).

Por el contrario, serán derivados a Salud Mental Infanto-Juvenil los niños mayores de 3 años en los que no exista sospecha de enfermedad somática, sindrómica, neurológica ni discapacidad cognitiva y todos aquellos en los que exista una comorbilidad psiquiátrica, como trastornos del vínculo, trastorno por déficit de atención e hiperactividad o patología familiar.

En caso de ser necesario, se podrá realizar la derivación a los 2 servicios simultáneamente.

## Exploraciones complementarias en el paciente con TEA

Actualmente el rendimiento de las pruebas diagnósticas en los pacientes con TEA es un 25-35%. Se recomienda realizar un estudio secuencial siempre guiado por los signos clínicos, y según la disponibilidad de pruebas en cada centro. Se puede ver el algoritmo de realización de pruebas en las figuras 1 y 2.

### Estudios genéticos

Estudio del árbol genealógico de tres generaciones.

Evaluación clínico-genética detallada (dismorfología).

Si existe sospecha de algún síndrome genético concreto, se recomienda realizar estudio dirigido mediante FISH. En caso negativo, las pruebas recomendadas son las siguientes:

- *Micro-arrays* por CGH de 180K.
- X frágil (solo en varones, o en mujeres si existen antecedentes familiares de trastornos del neurodesarrollo o síndrome tremor-ataxia-X frágil [FXTAS]).

- Cariotipo y estudio de translocaciones si abortos repetidos o sospecha de aneuploidías.
- Si negativo: MECP2 en mujeres, dupMECP2 en varones.
- PTEN si PC >2,5 DE, lipomatosis o poliposis intestinal.
- Exoma clínico, exoma trío o panel de autismo.

Se debe realizar consejo genético tanto a pacientes con resultados genéticos negativos, para informar sobre el riesgo de recurrencias, como a pacientes con etiología genética definida, para información sobre comorbilidades, tratamientos y pronóstico.

## Neuroimagen

Se realizará únicamente si hay datos clínicos sugestivos de lesión cerebral: focalidad neurológica en la exploración física o electroencefalograma (EEG), microcefalia, macrocefalia >2 DE, alteraciones graves del tono muscular, regresión progresiva o discapacidad intelectual, epilepsia, alteraciones del nivel de conciencia.

## Electroencefalograma

La epilepsia es la enfermedad subyacente referida con mayor frecuencia en el espectro autista (7-14%), y se observan anomalías eléctricas cerebrales y crisis epilépticas en 20-25%. Existe un incremento significativo de la prevalencia de epilepsia en los pacientes con TEA al aumentar su edad (riesgo acumulativo 10% a los 5 años vs 34% a los 20 años).

Se debe incluir estudio de vídeo-EEG vigilia-sueño (sueño nocturno o privación de sueño) si presenta crisis epilépticas o regresión del lenguaje, y en síndromes genéticos asociados a epilepsia.

## Metabolopatías

Se recomienda realizar una analítica básica con perfil metabólico como *screening* de alteraciones metabólicas (pruebas de primer nivel, ver más adelante), especialmente si existe retraso psicomotor en menores de 3 años, o si no se han realizado las pruebas metabólicas al nacimiento. Posteriormente, realizar estudio neurometabólico si: alteración en la analítica inicial, epilepsia refractaria, afectación multisistémica y de otros órganos, acidosis láctica, vómitos recurrentes, anemia grave, alteraciones cutáneas no filiadas, regresión psicomotora progresiva, trastornos del movimiento, microcefalia, hipotonía, ataxia, trastorno del sueño grave, agresividad o alteraciones en la neuroimagen que sugieran enfermedad metabólica.

Algunas de las metabolopatías con tratamiento que se asocian a TEA y sus cuadros clínicos correspondientes son:

- Fenilcetonuria (retraso, microcefalia, epilepsia, claros de piel...).
- Alteración de purinas y pirimidinas (retraso, hipotonía, crisis). Déficit de adenilosuccinato liasa (ADSL, test SAICAR). Tratamiento: ribosa oral (leve mejoría).
- Déficit succinil semialdehído DH, que cursa con 4-hidroxi-butírico/orina alto (RPM, hipotonía, ataxia, crisis, hiperkinesia, autoagresividad, trastorno del sueño). Tratamiento: finasteride.
- Alteración transporte creatina (retraso, conducta autista, crisis e hipotonía). Diagnóstico: espectroscopia magnética y guanidinoacetato en plasma y orina. Tratamiento: creatina.
- Déficit de folato cerebral (retraso del desarrollo en >4-6 meses, agitación, trastornos de sueño, disminución del PC, ataxia, hipotonía y crisis, a veces seguido de disquinesia, espasticidad y trastorno de lenguaje y comunicación). Diagnóstico: 5-MTHF/LCR. Tratamiento: ácido fólico.
- Smith-Lemli-Opitz caracterizado por anomalías congénitas múltiples, discapacidad intelectual y alteraciones conductuales, entre las que se incluye el autismo. Tratamiento: colesterol.
- Alteraciones mitocondriales: el 7% de autistas tienen alteración mitocondrial (lactato alto o alteración de la cadena respiratoria mitocondrial). Diagnóstico: marcha retrasada, regresión o alteraciones extraneurológicas (por ejemplo: cardíacas, hematológicas, GH baja). Tratamiento con cofactores.

**Analítica básica:** hemograma, bioquímica general, lactato, amonio y gasometría.

**Pruebas de primer nivel:** aminoácidos en sangre; ácidos orgánicos en orina con determinación de 4-hidroxi-butírico, test SAICAR, biotinidasa en sangre, creatina y guanidinoacetato en orina, 7-DH-colesterol y colesterol en sangre.

**Estudio ampliado:** purinas y pirimidinas en orina, folato/LCR, DNA mitocondrial en sangre o biopsia músculo.

## Valoración por ORL

Se debe derivar a ORL a aquellos pacientes que presenten retraso en el desarrollo, especialmente si tienen retrasos en las áreas sociales y del lenguaje, para la valoración de la audición.

## Oftalmología

Se recomienda descartar déficit visual, ya que puede interferir en la adquisición del lenguaje escrito y dificultar la interacción social. Además, se deben descartar estigmas de infección congénita en retina.

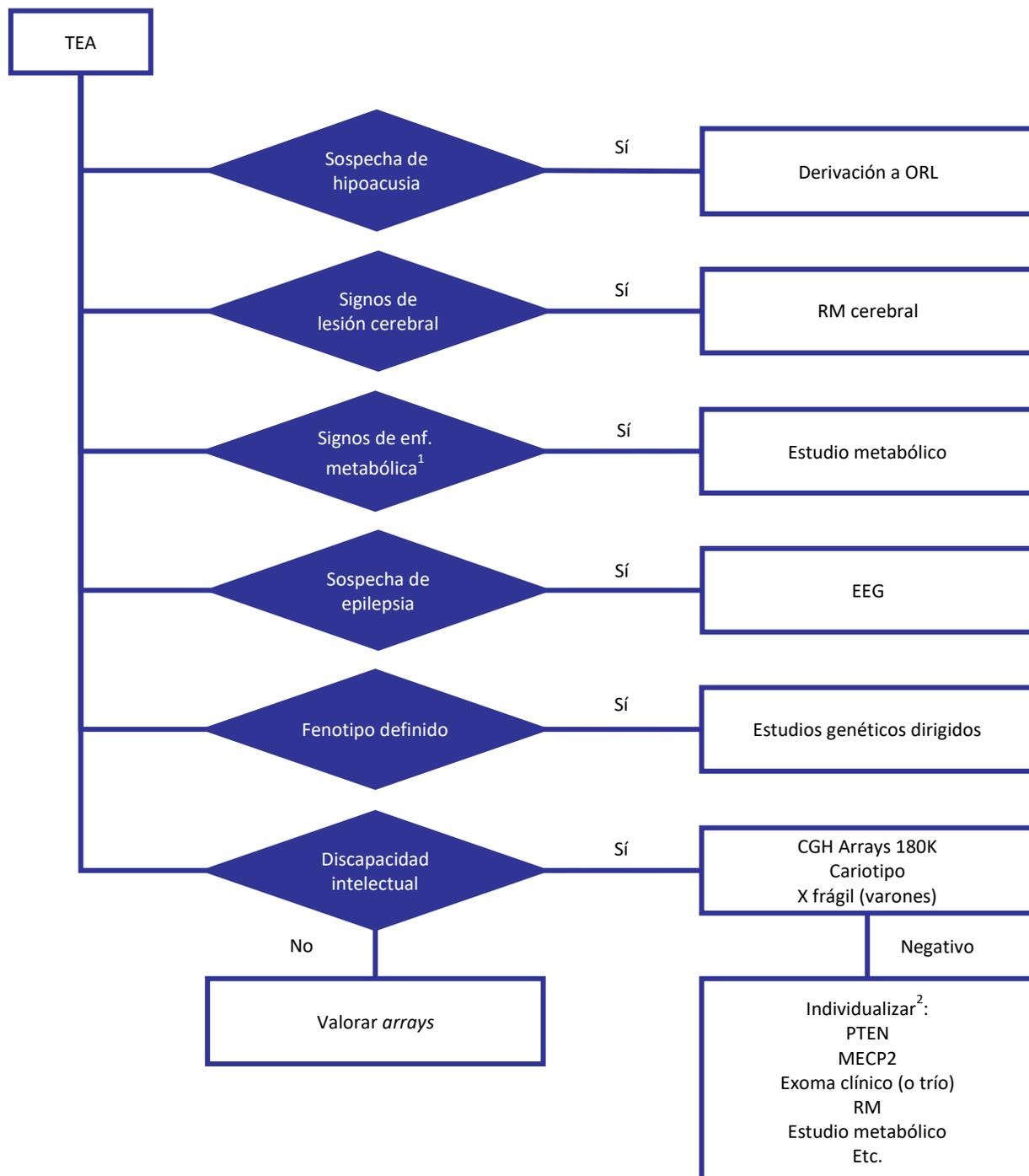
## Otras derivaciones

Remitir a CRECOVI si el pediatra de Atención Primaria no lo ha derivado, CAT, EAT, trabajadora social (de Primaria o Salud Mental). Si >6 años remitir al EOEP de la Comunidad de Madrid para valorar la modalidad de escolarización.

Tabla 1. Enfermedades neurológicas asociadas a sintomatología TEA

Enfermedades genéticas	
Síndrome X frágil	Mutaciones del gen <i>ARX</i>
Síndrome de Prader Willi	Síndrome de Cornelia de Lange
Síndrome de Angelman	Síndrome de Smith-Magenis
Inversión-duplicación 15q11-q13	Complejo de esclerosis tuberosa
Síndrome de Rett	Enfermedad de Duchenne
Deleción 22q11.2 (velocardiofacial)	Síndrome de Sotos
Deleción 22q13.3	Síndrome de Cohen
Trastornos asociados a mutación PTEN (síndrome de Cowden)	Síndrome de Joubert
Deleción 2q37.3	Síndrome de Moebius
Deleción terminal 10p	Síndrome de Lujan-Fryns y trastornos MED12
	Síndrome CHARGE
Enfermedades metabólicas	
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Deficiencia de succínico semialdehído deshidrogenasa
Deficiencia de 6-N-trimetil-lisina dioxigenasa	Déficit de biotinidasa
Deficiencia de adenilosuccinato liasa	Acidemia isovalérica
Deficiencia de folato cerebral	Histidinemia
Deficiencia de dihidropirimidinasa	Deficiencia de fosforribosilpírofosfato sintetasa
Trastornos del transporte o metabolismo de la creatina cerebral	Xantínuria hereditaria de tipo II
Trastornos del metabolismo del GABA	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
Hiperactividad de citosol 5'-nucleotidasa	Defectos de sulfatación
	Enfermedades mitocondriales
Epilepsia	
Síndrome de West (secuelas)	Epilepsia con punta-onda continua en el sueño lento (EPOCS)
Síndrome de Landau-Kleffner	

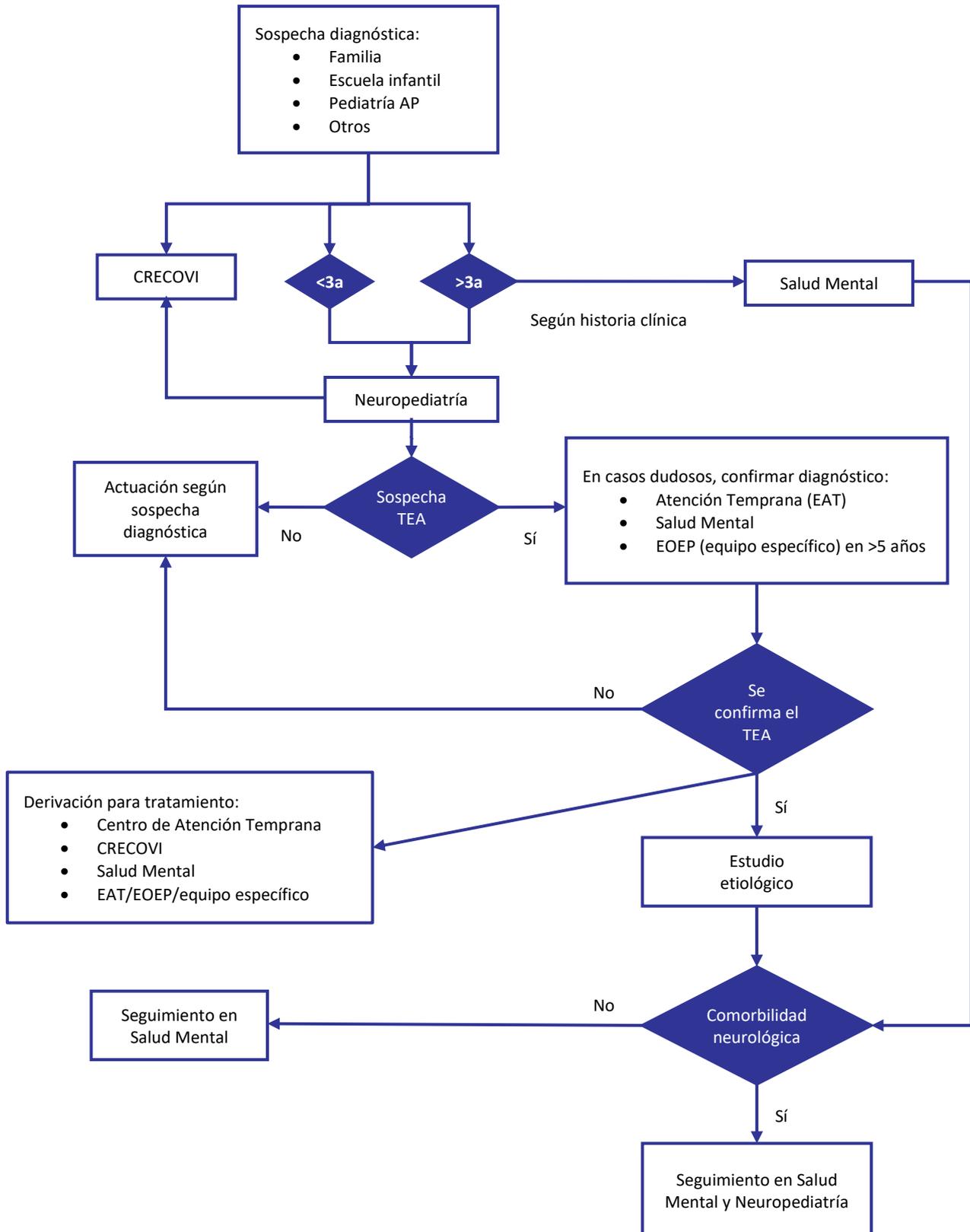
Figura 1. Estudios complementarios en el paciente con TEA



<sup>1</sup>Se recomienda realizar siempre una analítica con perfil metabólico: hemograma, bioquímica general con ácido úrico y colesterol, lactato, amonio y gasometría

<sup>2</sup>La extensión del estudio dependerá de características individuales como el grado de discapacidad intelectual, coexistencia de rasgos dismórficos o la presencia de otras alteraciones neurológicas o extraneurológicas.

## Anexo 1. Algoritmo de atención al niño con sospecha de TEA



## Anexo 2. Criterios DSM-5 trastorno del espectro autista y criterios de gravedad

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.
4. Especificar la gravedad actual: la gravedad se basa en deterioros de la comunicación social y en patrones de comportamientos 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 (por ejemplo, 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).
5. 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 han de estar presentes en las primeras fases del periodo 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 del autismo con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un trastorno del espectro del autismo 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 del autismo. Los pacientes con deficiencias notables de la comunicación social, pero cuyos síntomas no cumplen los criterios de trastorno del espectro del autismo, deben ser evaluados para diagnosticar el trastorno de la comunicación social (pragmática).

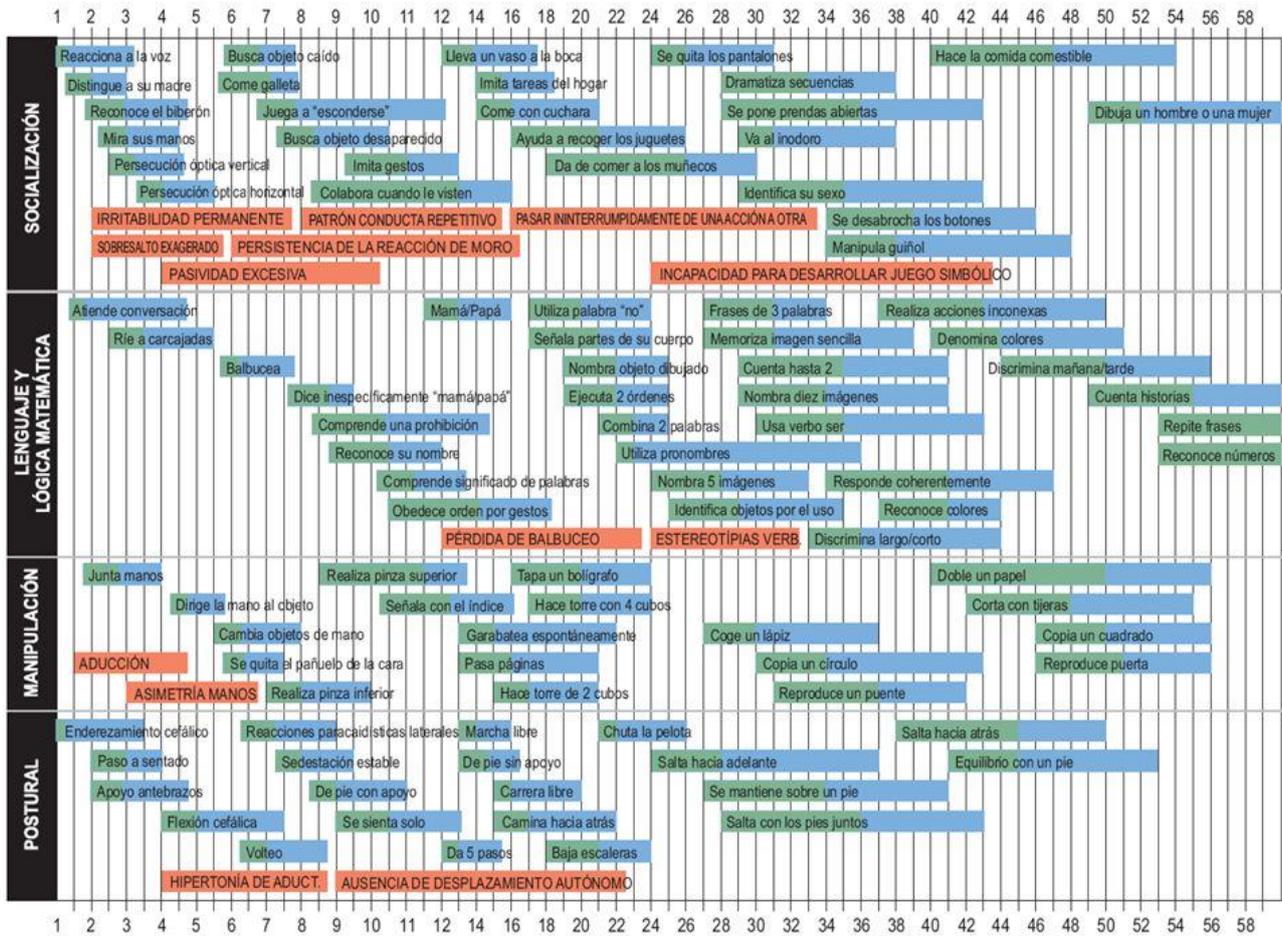
Especificar si:

- 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 desarrollo neurológico, mental o del comportamiento (nota de codificación: utilizar un código(s) adicional(es) para identificar el trastorno(s) del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento asociado[s]).
- Con catatonía (véanse los criterios de catatonía asociados a otro trastorno mental; para la definición, véanse las págs. 65-66) (nota de codificación: utilizar el código adicional 293.89 [F06.1] catatonía asociada a trastorno del espectro del autismo para indicar la presencia de la catatonía concurrente).

Tabla 2. Niveles de afectación en los trastornos del espectro autista

Nivel de gravedad	Comunicación social	Comportamientos restringidos y repetitivos
<b>Grado 3 “Necesita ayuda muy notable”</b>	Las deficiencias graves de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal causan alteraciones graves del funcionamiento, inicio muy limitado de las interacciones sociales y respuesta mínima a la apertura social de otras personas. Por ejemplo, una persona con pocas palabras inteligibles que raramente inicia interacción y que, cuando lo hace, realiza estrategias inhabituales solo para cumplir con las necesidades y únicamente responde a aproximaciones sociales muy directas	La inflexibilidad de comportamiento, la extrema dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos o repetitivos interfieren notablemente con el funcionamiento en todos los ámbitos. Ansiedad intensa/dificultad para cambiar el foco de acción
<b>Grado 2 “Necesita ayuda notable”</b>	Deficiencias notables de las aptitudes de comunicación social verbal y no verbal; problemas sociales aparentes incluso con ayuda <i>in situ</i> ; inicio limitado de interacciones sociales; y reducción de respuesta o respuestas no normales 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 de comportamiento, la dificultad de hacer frente a los cambios u otros comportamientos restringidos o repetitivos aparecen con frecuencia claramente al observador casual e interfieren con el funcionamiento en diversos contextos. Ansiedad o dificultad para cambiar el foco de acción
<b>Grado 1 “Necesita ayuda”</b>	Sin ayuda <i>in situ</i> , las deficiencias en la comunicación social causan problemas importantes. Dificultad para iniciar interacciones sociales y ejemplos claros de respuestas atípicas o insatisfactorias a la apertura social de 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 comunicación pero cuya conversación amplia con otras personas falla y cuyos intentos de hacer amigos son excéntricos y habitualmente sin éxito	La inflexibilidad de 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

## Anexo 3. Escala de desarrollo psicomotor: Haizea-Llevant



## Anexo 4. Escala autónoma para el diagnóstico de síndrome de Asperger y autismo de alto funcionamiento

### Instrucciones de aplicación

Cada uno de los enunciados que va a leer a continuación describe formas de ser y comportarse que podrían ser indicativos de Síndrome de Asperger o autismo. Estas personas suelen presentar, de un modo u otro, características como las que aquí se recogen, especialmente a partir de los 6 años.

Le rogamos que lea detenidamente cada enunciado, y que estime en qué medida ha observado los siguientes comportamientos en la persona sobre la que va a informar marcando la respuesta apropiada con los criterios siguientes:

- Si el comportamiento descrito en el enunciado no corresponde en absoluto con las características de la persona sobre la que informa, conteste marcando el espacio dedicado a la categoría “Nunca”.
- Si algunas veces ha observado esas características, aunque no sea lo habitual, marque en el espacio correspondiente a “Algunas veces”.
- Si el comportamiento descrito es habitual, conteste “Frecuentemente”.
- Si generalmente se comporta como se describe en el enunciado, hasta el punto de que cualquiera esperaría que se comporte así, conteste “Siempre”.
- Puede ocurrir que algunas descripciones se refieran a comportamientos que se producen en situaciones en las que usted no ha estado presente nunca; por ejemplo: “Come sin ayuda de nadie”, es un comportamiento que solo ha podido observar si ha tenido la oportunidad de estar presente a la hora de comer. Si se encuentra ante este caso, conteste “No observado”.

#### Escala Autónoma

Ítems	Nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Siempre	No observado
1. Tiene dificultades para realizar tareas en las que es especialmente importante extraer las ideas principales del contenido y obviar detalles irrelevantes (por ejemplo, al contar una película, al describir una persona...)					
2. Muestra dificultades para entender el sentido final de expresiones no literales tales como bromas, frases hechas, peticiones mediante preguntas, metáforas, etc.					
3. Prefiere hacer cosas solo antes que con otros (por ejemplo, juega solo o se limita a observar cómo juegan otros, prefiere hacer solo los trabajos escolares o las tareas laborales)					
4. Su forma de iniciar y mantener las interacciones con los demás resulta extraña					
5. Manifiesta dificultades para comprender expresiones faciales sutiles que no sean muy exageradas.					
6. Tiene problemas para interpretar el sentido adecuado de palabras o expresiones cuyo significado depende del contexto en que se usan					
7. Carece de iniciativa y creatividad en las actividades en que participa					
8. Hace un uso estereotipado o peculiar de fórmulas sociales en la conversación (por ejemplo, saluda o se despide de un modo especial o ritualizado, usa fórmulas de cortesía infrecuentes o impropias...)					
9. Le resulta difícil hacer amigos					
10. La conversación con él/ella resulta laboriosa y poco fluida (por ejemplo, sus temas de conversación son muy limitados, tarda mucho en responder o no responde a comentarios y preguntas que se le hacen, dice cosas que no guardan relación con lo que se acaba de decir...)					
11. Ofrece la impresión de no compartir con el grupo de iguales intereses, gustos, aficiones, etc.					
12. Tiene dificultades para cooperar eficazmente con otros					

Ítems	Nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Siempre	No observado
13. Su comportamiento resulta ingenuo (no se da cuenta de que le engañan ni de las burlas, no sabe mentir ni ocultar información, no sabe disimular y ocultar sus intenciones...)					
14. Hace un uso idiosincrásico de las palabras (por ejemplo, utiliza palabras poco habituales o con acepciones poco frecuentes, asigna significados muy concretos a algunas palabras)					
15. Los demás tienen dificultades para interpretar sus expresiones emocionales y sus muestras de empatía					
16. Tiene dificultades para entender situaciones ficticias (películas, narraciones, teatro, cuentos, juegos de rol...)					
17. Realiza o trata de imponer rutinas o rituales complejos que dificultan la realización de actividades cotidianas					
18. En los juegos, se adhiere de forma rígida e inflexible a las reglas (por ejemplo, no admite variaciones en el juego, nunca hace trampas y es intolerante con las de los demás)					
<b>Puntuación promedio:</b>	<b>Puntuación directa total:</b>				

## Instrucciones para la corrección

1. Puntúe las respuestas a cada ítem observado del siguiente modo:

- “Nunca”: 1 punto.
- “Algunas veces”: 2 puntos.
- “Frecuentemente”: 3 puntos.
- “Siempre”: 4 puntos.

2. Compruebe si se cumplen las dos condiciones siguientes:

- Se han contestado los 18 ítems.
- No hay más de 2 ítems con la respuesta “No observado”.

3. Si se cumplen estas dos condiciones, obtenga la puntuación directa de la prueba sumando los puntos de todas las respuestas (la puntuación mínima que podrá obtener en dicha suma será 18 y la máxima 72).

4. Si no se cumplen estas dos condiciones, obtenga la puntuación promedio de la prueba sumando los puntos de todas las respuestas y dividiendo el resultado por el número de ítems respondidos (la puntuación mínima que podrá obtener será 1 y la máxima 4).

5. Se recomienda derivar si la puntuación directa obtenida es de 36 (o se acerca a este valor), y si la puntuación promedio es de 2 (o se acerca a este valor).

Nota: nada impide iniciar la derivación si la puntuación directa no llega a 36 pero se sitúa por encima de los 30 puntos (o si la puntuación promedio no llega a 2 pero se sitúa por encima del 1,7); tampoco hay razones psicométricas que impidan adoptar un criterio más exigente (por ejemplo, tomar como punto de corte una puntuación directa de 40, o una puntuación promedio de 2,22). Esta escala no es un instrumento diagnóstico por sí mismo, sino una herramienta dirigida a facilitar la detección de personas que pueden tener Síndrome de Asperger o Autismo no asociado a discapacidad intelectual y sobre las cuales interesaría determinar cuanto antes su diagnóstico clínico y sus necesidades de apoyo.





**Asociación de Neuropediatría  
de Madrid y Zona Centro**

**N. P. M.**

Con la colaboración de:



**Rubió**

