

# Guía de Práctica Clínica para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria. Actualización

GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA EN EL SNS

MINISTERIO DE SANIDAD



MINISTERIO  
DE SANIDAD



RED ESPAÑOLA DE AGENCIAS DE EVALUACIÓN  
DE TECNOLOGÍAS Y PRESTACIONES DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

guiasalud.es

Biblioteca de Guías de Práctica Clínica  
del Sistema Nacional de Salud



Junta de Andalucía  
Consejería de Salud y Consumo  
Fundación Progreso y Salud

# Guía de Práctica Clínica para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria. Actualización

**GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA EN EL SNS**

MINISTERIO DE SANIDAD



*Esta GPC es una ayuda a la toma de decisiones en la atención sanitaria. No es de obligado cumplimiento ni sustituye el juicio clínico del personal sanitario.*

Año de edición: 2024

Edita: Ministerio de Sanidad

Edita AETSA, Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Consejería de Salud

**Junta de Andalucía**

ISBN: 978-84-09-69353-5

NIPO: 133-25-087-0

DL: SE 1243-2025

DOI: en trámite

Maquetación: Estrella Chacón Frías

Este documento ha sido realizado por el Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) en el marco de la financiación del Ministerio de Sanidad, para el desarrollo de las actividades del Plan anual de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS de 2020.

**Esta guía debe citarse:**

Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria. Actualización. Ministerio de Sanidad. AETSA, Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía; 2024. Guías de Práctica Clínica en el SNS.

# Índice

Presentación	7
Autoría y colaboraciones	8
Preguntas para responder	12
Certeza de la evidencia y fuerza de las recomendaciones GRADE	13
Niveles de evidencia y grados de las recomendaciones SIGN	15
Recomendaciones de la GPC	16
1. Introducción	20
2. Alcance y objetivos	26
3. Metodología	27
4. Definición y clasificación del TEA	29
5. Criterios diagnósticos de TEA	34
6. Detección precoz	38
6.1 Seguimiento de la salud infantil para la detección precoz de TEA	38
6.2 Señales de alerta	40
6.3 Escalas de detección precoz	50
6.4 Edad mínima de sospecha	57
7. Estrategias de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria	62
8. Estrategias para el seguimiento de niños y niñas con TEA en Atención Primaria	66
9. Perspectiva de las personas con TEA y su entorno familiar	70
10. Difusión e implementación	74
11. Líneas de investigación futura	75
12. Plan de actualización	76
Anexos	78
Anexo 1. Glosario, acrónimos y siglas	78
Anexo 2. Tablas, instrumentos y escalas de evaluación	82
Anexo 3. Referencias incluidas	94
Bibliografía	95

# Presentación

Documentar la variabilidad de la práctica clínica, analizar sus causas y adoptar estrategias orientadas a eliminarla, han demostrado ser iniciativas que fomentan la toma de decisiones efectivas y seguras, centradas en los pacientes, por parte de los profesionales sanitarios. Entre dichas estrategias destaca la elaboración de Guías de Práctica Clínica (GPC), «conjunto de recomendaciones basadas en una revisión sistemática de la evidencia y en la evaluación de los riesgos y beneficios de las diferentes alternativas, con el objetivo de optimizar la atención sanitaria a los pacientes».

Entre las prioridades del Ministerio de Sanidad se encuentra consolidar la elaboración de GPC, coordinada desde GuíaSalud, en el marco de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (SNS). Es en este contexto en el que se enmarca la GPC para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria.

Esta Guía es el resultado del trabajo de un amplio grupo de profesionales expertos. En el grupo de trabajo han participado también familiares y representantes de pacientes, y se ha tenido en cuenta la perspectiva de las personas con Trastorno del Espectro Autista (TEA) y su entorno familiar, así como la evidencia sobre sus valores y preferencias.

En esta guía se ha llevado a cabo una actualización de la definición y clasificación de TEA, y de las recomendaciones sobre criterios diagnósticos, detección precoz, estrategias de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria, y estrategias para el seguimiento de niños y niñas con TEA en Atención Primaria.

Desde la Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud, agradecemos a todas estas personas el trabajo realizado y esperamos que pueda ayudar a profesionales y pacientes en la toma de decisiones, mejorando la asistencia a las personas con TEA.

PEDRO GULLÓN TOSIO

Director General de Salud Pública y Equidad en Salud.

# Autoría y colaboraciones

## Grupo de trabajo de la GPC para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria

**Nuria Cobo Valenzuela.** Médica especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Bulevar. Jaén.

**Francisco Díaz Atienza.** Médico especialista en Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil. HUV Nieves. Granada.

**Francisco Javier Gracia San Román.** Metodólogo. Médico especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública. MD Anderson Cancer Center. Madrid

**Ruth Engelhardt Pintiado.** Documentalista. Documenta. Sevilla

**Amaia Hervás Zúñiga.** Médica especialista en Psiquiatría y en Psiquiatría Infantil y Juvenil. Jefa del Servicio de Psiquiatría Infantil y Juvenil del Hospital Universitario Mutua Terrassa y directora clínica de IGAIN. Barcelona.

**Jorge Rafael Padilla Maestre.** Enfermero de Atención Primaria. Centro de Salud Levante Norte. Córdoba.

**Soledad Gemma Palmero Guillén.** Médica especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Unidad de Atención Infantil Temprana. Almería.

**José Luis Pedreira Massa.** Médico especialista en psiquiatría. Ministerio de Sanidad.

**Ruth Vidriales Fernández.** Representante de pacientes y directora técnica de la Confederación Autismo España. Madrid.

**Virginia Yáñez Rodríguez.** Psicóloga clínica. Unidad de Atención Infantil Temprana. Cádiz.

## Coordinación clínica

**Rafael Jiménez Alés.** Médico especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas, Atención Primaria. Centro de Salud José Gallego Arroba. Área de Gestión Sanitaria Sur de Córdoba. Puente Genil. Córdoba.

## Coordinación metodológica

**Juan Antonio Blasco Amaro.** Médico especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública. Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud. Consejería de Salud y Consumo. Sevilla.

**Trinidad Sabalette Moya.** Médica especialista en Microbiología y Parasitología. Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud. Consejería de Salud y Consumo. Sevilla.

## Colaboración experta

**Patricia Gavín Benavent.** Técnico de Área de Decisiones Basadas en la Evidencia. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS).

## Revisión externa

**Yolanda Triñanes.** Técnica. Psicóloga. Unidad de Asesoramiento Científico-Técnico. Avalia-t. Agencia de Conocimiento en Salud (ACIS). Santiago de Compostela.

**Jose Luis Peña Segura.** Neuropediatra. Hospital Miguel Servet. Zaragoza. Sociedad Española de Neurología Pediátrica

**Ignacio Valverde.** PhD. Enfermero pediátrico. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. Asociación Española de Enfermería Pediátrica (AEEP).

**Irene Camino.** Asociación Galega de Enfermería Pediátrica (AGaEP). Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP)

**Inmaculada Franco.** Asociación Valenciana de Enfermería Pediátrica (AVEPED). Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP)

**Pedro Herrera Carral.** Asociación Cantabra de Enfermería Pediátrica (ACEP). Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP)

**Raquel Galán.** Associació Catalana d'infermeria Pediàtrica (ACIP). Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP)

**Verónica Pombo.** Asociación Galega de Enfermería Pediátrica (AGaEP). Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP).



**Pedro Javier Rodríguez Hernández.** Hospital de Día Infantil y Juvenil "Diego Matías Guigou y Costa". Servicio de Psiquiatría. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Tenerife. Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria.

**Cristina Toledo Gotor.** Pediatra de Atención Primaria. CS Puerta de Arnedo. Arnedo (La Rioja). Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria.

**Rosa Calvo Escalona.** Presidenta del Comité Científico de la Asociación Española de Psiquiatría de la Infancia y la Adolescencia. Hospital Clínic de Barcelona. Universitat de Barcelona. CIBERSAM

**Luz de Myotanh Vázquez Canales.** Médico especialista en Medicina familiar y Comunitaria. Postdoctoral Fellow in Family Medicine Department. McGill University. Coordinadora del grupo nacional de Salud Mental de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFyC).

## Agradecimientos

Rebeca Isabel Gómez. Documentalista. Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud. Consejería de Salud y Consumo. Sevilla.  
Por su participación en la búsqueda preliminar de evidencia y en la actualización final.

## Sociedades colaboradoras

Miembros de estas Sociedades han participado en la autoría  
y revisión externa de la GPC

Asociación Española de Enfermería Pediátrica (AEEP).

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap).

Asociación Española de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia (AEPNyA).

Federación Española de Asociaciones de Enfermería Pediátrica (FEDAEP).

Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFyC).

Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP).

**Exposición pública:** esta GPC ha sido sometida a un proceso de Exposición Pública. El listado completo de los grupos de interés que han participado en el proceso de exposición pública está disponible en la web de GuíaSalud: [www.guiasalud.es](http://www.guiasalud.es).

**Declaración de intereses:** todos los miembros del Grupo de Trabajo, así como las personas que han participado en la colaboración experta y en la revisión externa, han realizado la declaración de interés.

# Preguntas para responder

## **Definición y clasificaciones**

1. ¿Cuál es la definición del trastorno del espectro autista en la quinta edición (texto revisado) del Manual Diagnóstico y estadístico de Trastornos mentales (DSM-5-TR por sus siglas en inglés) y qué cuadros clínicos incluye?
2. ¿Cómo se clasifica el TEA dentro del DSM-5-TR?

## **Criterios diagnósticos**

3. En los niños y niñas menores de 6 años ¿qué criterios diagnósticos debe cumplir un cuadro clínico para clasificarlo dentro de la categoría de TEA en el DSM-5-TR?
4. En niños y niñas menores de 6 años ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM o CIE-11 (clasificación internacional de enfermedades) para el diagnóstico del TEA?

## **Detección precoz**

5. ¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente problemas en el desarrollo?
6. ¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos de los TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?
7. ¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?
8. ¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?

## **Estrategia de manejo de sospecha de TEA en AP**

9. ¿Cuáles son los pasos a seguir ante la sospecha de TEA? ¿Cuáles son los criterios de derivación de los TEA? – algoritmo

## **Estrategia para el seguimiento de niños y niñas con TEA en Atención Primaria**

10. ¿Cómo planificar la consulta de los niños y niñas con TEA en Atención Primaria? y ¿Qué aspectos deben ser explorados/seguídos en la consulta de Atención Primaria de los niños y niñas con TEA?

# Certeza de la evidencia y fuerza de las recomendaciones GRADE

Sistema GRADE (*Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation*).

## 1. Clasificación de la calidad de la evidencia en el sistema GRADE

Calidad de la evidencia	Diseño del estudio	Disminuir la calidad si:	Aumentar la calidad si:
Alta	ECA	<b>Limitación en el diseño:</b> Importante (-1) Muy importante (-2)  <b>Inconsistencia:</b> Importante (-1) Muy importante (-2)  <b>Evidencia directa:</b> Importante (-1) Muy importante (-2)  <b>Imprecisión:</b> Importante (-1) Muy importante (-2)  <b>Sesgo de publicación:</b> Alta probabilidad (-1)	<b>Asociación:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Evidencia científica de una fuerte asociación (<math>RR^* &gt; 2</math> o <math>&lt; 0,5</math> basado en estudios observacionales sin factores de confusión (+1))</li> <li>Evidencia científica de una muy fuerte asociación (<math>RR^* &gt; 5</math> o <math>&lt; 0,2</math> basado en estudios sin posibilidad de sesgos (+2))</li> </ul> <b>Gradiente dosis respuesta (+1)</b> <b>Consideración de los posibles factores de confusión:</b> Los posibles factores de confusión podrían haber reducido el efecto observado (+1)
Moderada	–		
Baja	Estudios observacionales		
Muy baja	Otros tipos de diseño metodológico		

\* RR: riesgo relativo

## 2. Implicaciones de la fuerza de recomendación en el sistema GRADE

Implicaciones de una recomendación fuerte		
Pacientes y familiares	Pacientes y familiares	Pacientes y familiares
La inmensa mayoría de las personas estarían de acuerdo con la acción recomendada y únicamente una pequeña parte no lo estarían	La mayoría de los pacientes deberían recibir la intervención recomendada	La recomendación puede ser adoptada como política sanitaria en la mayoría de las situaciones
Implicaciones de una recomendación débil		
Pacientes y familiares	Clínicos	Gestores/Planificadores
La mayoría de las personas estarían de acuerdo con la acción recomendada, pero un número importante de ellos no	Diferentes opciones serán apropiadas para diferentes pacientes y el/la médico/a tiene que ayudar a cada paciente a llegar a la decisión más consistente con sus valores y preferencias	Existe necesidad de un debate importante y la participación de los grupos de interés

### 3. Interpretación de la calidad de la evidencia y fortaleza de las recomendaciones

#### 3.1. Calidad de la evidencia en el sistema GRADE

Calidad de la evidencia	Interpretación	Símbolo
ALTA	Confianza alta en que el estimador del efecto disponible en la literatura científica se encuentra muy cercano al efecto real	⊕⊕⊕⊕
MODERADA	Es probable que el estimador del efecto se encuentre cercano al efecto real, aunque podrían existir diferencias sustanciales	⊕⊕⊕○
BAJA	El estimador del efecto puede ser sustancialmente diferente al efecto real	⊕⊕○○
MUY BAJA	Es muy probable que el estimador del efecto sea sustancialmente diferente al efecto real	⊕○○○

#### 3.2. Fortaleza de las recomendaciones

Fortaleza de las recomendaciones	Interpretación	Símbolo
Fuerte a favor de una intervención	Confianza en que los efectos deseados de la intervención superan a los no deseados	↑↑
Débil a favor de una intervención	Los efectos deseables probablemente superan a los efectos no deseables, pero con una incertidumbre apreciable	↑?
Fuerte en contra de una intervención	Confianza en que los efectos no deseados de la intervención superan los deseados.	↓↓
Débil en contra de una intervención	Los efectos no deseables probablemente superan a los efectos deseables, pero con una incertidumbre apreciable	↓?

#### Buenas prácticas clínicas

<b>BPC*</b>	Práctica recomendada basada en la experiencia clínica y el consenso del equipo elaborador
-------------	---

\* En ocasiones, el grupo elaborador se percata de que existe algún aspecto práctico sobre el que se quiere hacer énfasis y para el cual, probablemente, no existe evidencia científica que lo soporte. En general, estos casos se relacionan con algún aspecto del tratamiento considerado como buena práctica clínica y que nadie cuestionaría. Estos aspectos son valorados como puntos de buena práctica clínica

# Niveles de evidencia y grados de las recomendaciones SIGN

Sistema SIGN (*Scottish Intercollegiate Guidelines Network*).

## 1. Niveles de evidencia

<b>1++</b>	Meta-análisis de alta calidad, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos de alta calidad con muy poco riesgo de sesgos
<b>1+</b>	Meta-análisis bien realizados, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos bien realizados con poco riesgo de sesgos
<b>1-</b>	Meta-análisis, revisiones sistemáticas de ensayos clínicos o ensayos clínicos con alto riesgo de sesgos
<b>2++</b>	Revisiones sistemáticas de alta calidad de estudios de cohortes o de casos y controles con riesgo muy bajo de sesgos y con alta probabilidad de establecer una relación causal
<b>2+</b>	Estudios de cohortes o de casos y controles bien realizados con bajo riesgo de sesgos y con una moderada probabilidad de establecer una relación causal
<b>2-</b>	Estudios de cohortes o de casos y controles con alto riesgo de sesgos y riesgo significativo de que la relación no sea causal
<b>3</b>	Estudios no analíticos, como informes de casos y series de casos
<b>4</b>	Opinión de expertos

## 2. Grados de recomendación

<b>A</b>	Al menos un meta-análisis, revisión sistemática o ensayo clínico clasificado como 1++ y directamente aplicable a la población diana de la guía; o un volumen de evidencia compuesto por estudios clasificados como 1+ y con gran consistencia entre ellos
<b>B</b>	Un volumen de evidencia científica compuesto por estudios clasificados como 2++, directamente aplicables a la población diana de la guía y que demuestran gran consistencia entre ellos; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 1++ o 1+
<b>C</b>	Un volumen de evidencia científica compuesto por estudios clasificados como 2+ directamente aplicables a la población diana de la guía y que demuestran gran consistencia entre ellos; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 2++
<b>D</b>	Evidencia científica de nivel 3 o 4; o evidencia científica extrapolada desde estudios clasificados como 2+
Los estudios clasificados como 1- y 2- no deben usarse en el proceso de elaboración de recomendaciones por su alta posibilidad de sesgo	
√*	Práctica recomendada, basada en la experiencia clínica y el consenso del equipo redactor

\*En ocasiones, el grupo elaborador se percata de que existe algún aspecto práctico sobre el que se quiere hacer énfasis y para el cual, probablemente, no existe evidencia científica que lo soporte. En general, estos casos se relacionan con algún aspecto del tratamiento considerado como buena práctica clínica y que nadie cuestionaría. Estos aspectos son valorados como puntos de buena práctica clínica

# Recomendaciones de la GPC

<b>Detección precoz</b>	
<b>D, vigente</b>	Profesionales sanitarios y del ámbito de la educación deben comentar regularmente con los padres y madres el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de sus hijos e hijas (al menos entre los 8 – 12 meses, entre los 12 y 24 meses, entre los 2 – 3 años y entre 4 – 5 años) como parte del seguimiento de la salud infantil.
<b>D, vigente</b>	Los equipos profesionales sanitarios deben incorporar un alto nivel de vigilancia en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento para la identificación temprana de los TEA y otros trastornos del neurodesarrollo.
<b>√, vigente</b>	En la vigilancia del desarrollo infantil en Atención Primaria, como ayuda para detectar cualquier trastorno del desarrollo, incluidos los TEA, es aconsejable el uso de escalas (como la escala Haizea-Llevant desarrollada en nuestro contexto) (Anexo 2).
<b>Señales de alerta</b>	
<b>D, √, vigente</b>	Los y las profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños y niñas teniendo en cuenta las “señales de alerta” propuestas (Anexo 2): <ul style="list-style-type: none"> <li>• Señales de alerta inmediata.</li> <li>• Compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad.</li> </ul>
<b>Débil a favor, adoptada</b>	Al considerar la posibilidad de autismo se debe tener en cuenta que: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Los signos y síntomas deben ser analizados en el contexto del desarrollo general del niño y niña o joven.</li> <li>• Los signos y síntomas no siempre son reconocidos por padres, madres, cuidadores, los propios niños, niñas, jóvenes o por otros profesionales.</li> <li>• Cuando los niños y niñas mayores o jóvenes presentan por primera vez un posible autismo, los signos o síntomas pueden haber sido previamente enmascarados por mecanismos de afrontamiento del niño, niña o joven y/o un entorno de apoyo.</li> <li>• Es necesario tener en cuenta la variación cultural, pero no se debe asumir que el retraso del lenguaje es debido a que el castellano no es el primer idioma de la familia o por dificultades auditivas tempranas.</li> <li>• El diagnóstico de autismo puede fallar en niños y niñas o jóvenes con una discapacidad intelectual.</li> </ul>

<b>Señales de alerta (continuación)</b>	
<b>Débil a favor, adoptada</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• El diagnóstico de autismo puede fallar en niños y niñas o jóvenes que son verbalmente capaces.</li> <li>• El autismo puede estar infradiagnosticado en las niñas.</li> <li>• La información importante sobre el desarrollo temprano puede no estar fácilmente disponible en algunos niños, niñas y jóvenes, por ejemplo, los niños y niñas vigilados o tutelados y los incluidos en el sistema judicial.</li> <li>• Los signos y síntomas pueden no ser explicados por experiencias perturbadoras en el hogar o problemas mentales o enfermedad física de los padres y madres.</li> </ul>
<b>Escalas de evaluación de sospecha de TEA</b>	
<b>C, vigente</b>	El cribado poblacional para el TEA no está recomendado con los instrumentos desarrollados actualmente.
<b>Débil a favor, adoptada</b>	<p>Tener en cuenta que los instrumentos para identificar a los niños, niñas y jóvenes con una mayor probabilidad de autismo pueden ser útiles para recopilar información sobre los signos y síntomas de autismo de una manera estructurada pero no son esenciales y no deben ser utilizados para realizar o descartar un diagnóstico de autismo.</p> <p>También se debe tener en cuenta que:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Un resultado positivo en las herramientas para identificar una mayor probabilidad de autismo puede respaldar la decisión de derivar por sospecha de autismo, aunque también puede deberse a razones distintas al autismo.</li> <li>• Un resultado negativo no descarta el autismo.</li> </ul>
<b>Edad mínima de sospecha</b>	
<b>C, vigente</b>	Los y las profesionales deben vigilar la presencia de posibles señales de alarma desde al menos los 6 meses de edad.
<b>√, vigente</b>	Dado que no se ha evidenciado una edad mínima para detectar alteraciones, la derivación a Atención Especializada puede ser considerada a cualquier edad en que se sospeche un TEA.
<b>BPC, de novo</b>	El TEA debe ser incluido en el diagnóstico diferencial en los niños y niñas de cualquier edad en los que se detectan signos o síntomas de alerta de trastorno del neurodesarrollo.



<b>Manejo y seguimiento de los niños y niñas con TEA</b>	
<b>√, vigente</b>	Los y las profesionales deberán tener en cuenta la sintomatología y los trastornos conductuales de los niños y niñas con TEA para preparar, en coordinación con los padres y madres, las consultas del niño o niña y prevenir confusión o sobreestimulación y posibles problemas de salud o hábitos de riesgo.
<b>C, vigente</b>	Conviene filiar a los niños y niñas con TEA en cuanto al nivel madurativo (cociente intelectual o nivel de desarrollo) por ser un importante factor pronóstico, que condiciona la evolución global (aprendizajes, comunicación, habilidades sociales).
<b>B, vigente</b>	Los equipos profesionales pueden utilizar intervenciones con apoyo visual como el uso de pictogramas, viñetas, imitación en muñecos, para apoyar los procesos de comunicación en los niños y niñas con TEA. Ej.: para mostrarles el instrumental, procedimientos y técnicas, exploración del dolor y otros síntomas.
<b>D, vigente</b>	Los y las profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos para comunicar previamente al niño y niña lo que se le va a hacer, y utilizar órdenes directas cuando hay que solicitarles algo, utilizando la ayuda de los padres y madres para entenderles y comunicarse.
<b>√, vigente</b>	<p>En la consulta de niños y niñas con TEA, los y las profesionales de Atención Primaria deberían tener en cuenta:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Coordinarse con los padres y madres para que estos anticipen la consulta al niño o niña.</li> <li>• Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si esta está llena con otros pacientes.</li> <li>• Confíe en el criterio de manejo de los padres y madres.</li> <li>• Procure recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo.</li> <li>• Los refuerzos con premios (juguetes, pegatinas y otros) pueden facilitar futuras visitas.</li> <li>• En el caso de necesitar un determinado procedimiento que implica contacto físico hay que valorar el riesgo / beneficio de realizarlo. Por ejemplo, extracción sanguínea, donde habría que prepararle en la medida de lo posible, flexibilizar normas como permitir el acompañamiento de los padres y madres, o adaptar el procedimiento si fuera necesario.</li> <li>• Se debe estar atento a las alteraciones sensoriales y de conducta para detectar: síntomas enmascarados como el dolor, determinados hábitos nocivos o peligrosos como inhalar o ingerir sustancias tóxicas, autoagresiones.</li> <li>• Ajustar el formato de la medicación a las preferencias del niño y niña en la medida de lo posible (ej. jarabes en vez de comprimidos).</li> </ul>

<b>Manejo y seguimiento de los niños y niñas con TEA (continuación)</b>	
<b>D, vigente</b>	Los y las profesionales deberán vigilar el estado nutricional de los niños y niñas con TEA, recomendando suplementos dietéticos si fuera necesario o incluso derivando.
<b>D, vigente</b>	Los y las profesionales deberán manejar los problemas gastrointestinales de los niños y niñas con TEA de la misma manera que en niños y niñas sin TEA, teniendo en cuenta que la existencia de problemas digestivos funcionales (estreñimiento, alteraciones del ritmo intestinal, y otros) puede tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas que en población sin TEA.
<b>√, vigente</b>	Los y las profesionales deben informar a los padres y madres sobre hábitos saludables como la dieta o el ejercicio y la realización de actividades de ocio y tiempo libre, seleccionando aquellas que, dentro de las posibilidades familiares y la oferta comunitaria, proporcionen mayor disfrute y bienestar al niño y niña.
<b>D, vigente</b>	Se deberá vigilar la higiene bucal de los niños y niñas con TEA. En caso de que se comiera la pasta dentífrica, recomendar otra sin flúor. Las asociaciones de pacientes y familiares pueden orientar sobre qué dentistas tienen experiencia atendiendo a niños y niñas con autismo, ya que en ocasiones pueden ser necesarias algunas adaptaciones en los procedimientos. Lo mismo ocurre si precisa revisión oftalmológica.
<b>B, vigente</b>	Todos los niños y niñas con TEA deben seguir el calendario vacunal indicado al igual que el resto de la población infantil, incluyendo la vacunación de la triple vírica (Rubéola, Sarampión y Paperas). Los y las profesionales deberán informar de la importancia de ello a los padres y madres.
<b>C, vigente</b>	Los y las profesionales de Atención Primaria deben vigilar la presencia de trastornos del sueño.
<b>C, vigente</b>	Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que no existe evidencia de que el TEA esté relacionado con trastornos digestivos.
<b>A, B, modificada</b>	Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6 + magnesio, ácidos grasos Omega-3, dimetilglicina y oxígeno hiperbárico, para el tratamiento específico de los TEA.
<b>C, D, vigente</b>	Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia.
<b>√, vigente</b>	Los y las profesionales deben informar a los padres y madres de que existen en la actualidad determinados “tratamientos alternativos” que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos, por lo que se les recomienda tengan en cuenta sólo aquellas intervenciones recomendadas por los y las profesionales.

# 1. Introducción

## 1.1. Introducción a los trastornos del neurodesarrollo. Diagnóstico precoz del trastorno del espectro del autismo y factores genéticos relacionados

Los trastornos del neurodesarrollo están descritos en la última edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales como “trastornos que se manifiestan, en general, de manera precoz en el desarrollo y caracterizados por un déficit de desarrollo que produce deficiencias del funcionamiento personal, social, académico u ocupacional” (1).

El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo crónico originado por múltiples factores. El DSM-5-TR y el sistema de clasificación internacional de enfermedades, CIE-11 lo describe como déficits persistentes en la interacción y comunicación social en las personas que lo padecen, acompañado de un comportamiento, actividades o intereses restrictivos y repetitivos (1,2). Abarca un amplio espectro de manifestaciones clínicas y grados de gravedad, desde casos leves hasta trastornos graves. El CIE-11 incluye la inflexibilidad, además de las características restrictivas y repetitivas del comportamiento, actividades e intereses (2).

El término autismo fue utilizado por Kanner en 1943 para definir un trastorno autista del contacto afectivo caracterizado por deficiencias en la comunicación social y comportamiento sensorio-motor inusual y repetitivo (3). En el mismo sentido, Wing y Gould acuñaron en 1979 el término Trastorno del espectro autista, que fue incorporado en el DSM III en 1980 (4,5). Desde entonces se han producido variaciones en la denominación, definición y clasificación, aunque las características centrales no han cambiado sustancialmente.

El TEA fue dividido en subcategorías en el DSM-IV y redefinido como un trastorno con un espectro de gravedad en el DSM-5 publicado en 2013 (6,7). El DSM-5 expone los criterios diagnósticos actualizados sobre los que se apoya la descripción de TEA (7), en consonancia con el CIE-11 actualizado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) (2). En el texto revisado del DSM-5 publicado en 2022 (DSM-5-TR) no se realizaron cambios en cuanto a los criterios diagnósticos o factores de gravedad (1).

Los datos de las últimas décadas constatan un aumento de la prevalencia de TEA, que alcanza el 1 – 1,5 % de la población mundial, con importante variabilidad en las cifras correspondientes a diferentes países y con una proporción 3:1 de hombres frente a mujeres (8). Varios estudios muestran una disparidad de género en el diagnóstico de TEA; en Escocia, el retraso en el diagnóstico de las mujeres con TEA, comparado con los hombres estuvo asociado con el retraso de la derivación de las mujeres para la evaluación por parte de un equipo especializado (9). Otros estudios han observado una dificultad de los equipos profesionales sanitarios para detectar las señales de alarma de posible TEA, especialmente en las niñas y la demanda de las familias para recibir información y un mayor reconocimiento e integración de las mujeres con autismo (10,11).

Los aspectos relacionados con el retraso en el diagnóstico de TEA ponen de relieve la importancia de la detección precoz de los signos de alerta para facilitar el diagnóstico preciso y a una edad temprana. El diagnóstico y seguimiento del TEA requiere la coordinación multidisciplinar de los equipos de Atención Primaria, Atención hospitalaria

y unidades de Atención Temprana, con colaboración entre pediatría, neuropsiquiatría, servicios de salud mental infanto-juvenil y otros servicios de atención especializada, para favorecer un proceso asistencial continuo entre equipos de diferentes niveles asistenciales. La familia está involucrada en el proceso de diagnóstico y seguimiento de los niños y niñas con TEA junto con los equipos profesionales sanitarios, para facilitar la detección y derivación, y el mayor beneficio posible para los niños y niñas con TEA. Una buena comunicación con los y las profesionales promueve la participación positiva de las familias en el proceso de diagnóstico y seguimiento de TEA (12). Asimismo, un diagnóstico precoz facilita el apoyo a las familias y el entendimiento del comportamiento del niño o niña, permite la derivación a servicios de diagnóstico, una apropiada intervención en el manejo del cuadro clínico, así como la integración a nivel social y educativo; el conjunto de intervenciones que se favorecen con el diagnóstico precoz tienden a reducir la morbilidad de los niños y niñas con autismo, mejoran los desenlaces de salud y es probable que conduzca a una mejor funcionalidad en la edad adulta (13,14).

En la actualidad no se disponen de marcadores biológicos específicos para el diagnóstico de TEA, y dada la complejidad y variabilidad del cuadro clínico, se requiere un nivel de sospecha alto ante un trastorno del neurodesarrollo en la infancia temprana (15).

En este sentido, se han descrito diversos factores medioambientales y genéticos que podrían estar implicados en el riesgo de desarrollo de este trastorno; los mecanismos epigenéticos que regulan la expresión génica podrían actuar en la conexión entre estos factores, con aumento del riesgo y diferencias en la prevalencia de TEA entre niños y niñas (16).

Algunos estudios han detectado una asociación entre determinadas mutaciones genéticas y el desarrollo de autismo en poblaciones incluidas en bases de datos (17-19). Las técnicas de secuenciación masiva han permitido la detección de variantes y mutaciones en genes localizados en el cromosoma X como causa de algunos trastornos del neurodesarrollo. Se ha observado que entre las alteraciones genéticas que afectan a un solo gen, el síndrome de X frágil es el más frecuente en pacientes con TEA (20).

Existen una gran variedad de instrumentos disponibles para su uso en las diferentes fases dentro del proceso de detección de signos y síntomas de TEA (21).

- Instrumentos de cribado para la detección de trastornos del neurodesarrollo: utilizados en población sana durante las visitas de seguimiento de la salud infantil, o ante la preocupación de los familiares.
- Pruebas de triaje o clasificación: facilitan la detección de señales de alerta temprana de TEA en niños y niñas con una alteración en el desarrollo.
- Otros instrumentos más específicos: son utilizados junto con la valoración clínica para la confirmación del diagnóstico de TEA por profesionales expertos dentro de servicios especializados.

## 1.2. Prevalencia

Los trastornos mentales y del neurodesarrollo se encuentran dentro de las principales causas de discapacidad en el mundo y constituyen la segunda causa de años de vida con discapacidad y la séptima causa de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD). En los primeros 14 años de vida, el TEA representa la 4.<sup>a</sup> causa de años de vida con discapacidad (23 %) y AVAD (56 %) (22). En las últimas décadas se ha constatado un

aumento generalizado de personas diagnosticadas de autismo, con una prevalencia de 0,04 % en el decenio de 1970 y 1 – 2 % en la actualidad (23).

Se han propuesto como posibles factores relacionados con el incremento del diagnóstico la asociación con los criterios diagnósticos del DSM-IV, mayor sensibilización pública y de los y las profesionales, la mejora de la estrategia diagnóstica y mejor comunicación, la sustitución diagnóstica, por coincidencia con otros trastornos, así como un aumento real de la frecuencia del TEA (13,14).

Según la OMS la prevalencia de TEA en 2023 fue del 1 % (24). Esta estimación representa una cifra media, pues la prevalencia observada varía considerablemente entre los distintos estudios (13). En el estudio GBD 2019 (Global Burden of Disease) que analizó la prevalencia y carga de 12 enfermedades mentales entre 1990 y 2019 en 204 países, se estimó una prevalencia mundial de autismo de 28,3 millones en 2019 (intervalo de confianza (IC 95 % entre 23,5 y 33,8), de los cuales 21,6 millones eran hombres (IC 95 % entre 18 y 25,8) y 6,7 millones eran mujeres (IC 95 % entre 5,4 y 8,2). (22).

Con el objetivo de actualizar la información sobre prevalencia, se llevó a cabo una revisión sistemática y metaanálisis de estudios de prevalencia de TEA a nivel mundial (25). Se incluyeron 74 estudios, en los que se mostró una variabilidad en la prevalencia desde 0,02 % en China a 3,66 % en Suecia. Europa y Asia son los continentes con menor prevalencia (0,5 % y 0,4 % respectivamente), frente a América, África y Australia (1 %, 1 %, 1,7 % respectivamente). Entre las posibles causas de variabilidad en la prevalencia se destaca el hecho de que el TEA sea definido como un espectro con características diversas, el nivel de conocimiento variable entre los diferentes países, diferencias culturales en la interpretación del comportamiento infantil, variabilidades en los instrumentos de cribado y criterios diagnósticos, falta de instrumentos diagnósticos adaptados a diferentes culturas, año de evaluación, y diferencias en la muestra y población de estudio. Otra revisión sistemática estudió la prevalencia de autismo desde 2012 a 2021 a nivel mundial, y encontró una media de 1 % en los estudios incluidos, y también detectó una amplia variabilidad, con un rango entre 0,01 y 4,36 % (26).

Los resultados sobre prevalencia del proyecto "*Autism Spectrum Disorders in Europe*" (ASDEU) fueron muy variables entre 12 países participantes. En 631 619 niños y niñas examinados entre 7 y 9 años se observó una prevalencia promedio estimada de 1,22 por 100 con variaciones entre 0,4 y 3,1 por cada 100. El estudio que se realizó en Gipuzkoa como parte de este proyecto mostró una prevalencia del 0,59 % (con un IC del 95 % entre 0,48 % y 0,73 %) (27).

Un estudio transversal en el marco del proyecto EPINED (*Neurodevelopmental Disorders Epidemiological Research Project*), realizado en Tarragona, estimó una prevalencia de 1,55 / 100 en el rango de edad entre 3 y 5 años; y 1 / 100 entre 10 y 12 años (28).

### 1.3. Variabilidad en la práctica clínica y repercusiones sanitarias

En anteriores versiones de DSM y CIE existía una variabilidad en la clasificación, que se ha unificado a partir del DSM-5 y CIE-11 (23).

La CIE-11, al igual que el DSM-5-TR, agrupa las características de autismo en 2 áreas principales, un área que incluye déficits persistentes en la capacidad para iniciar y mantener la reciprocidad en la interacción y la comunicación social y una segunda área que abarca una serie de pautas de comportamientos e intereses restringidos, rígidos y repetitivos. Los

déficits se inician, en general, en la infancia temprana y deben ser lo suficientemente importantes como para generar un impacto negativo personal, familiar, social, educativo, ocupacional o de otras áreas importantes del funcionamiento (23). En ocasiones un desarrollo neurológico atípico puede tener un impacto significativo en el funcionamiento de las personas, pero no necesariamente alcanzaría el umbral de diagnóstico para considerarlo un trastorno (15).

Además de la clasificación descrita en el DSM-5-TR, se ha propuesto otra clasificación basada en las directrices de la clasificación internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y la Salud (29), con una versión dirigida a la infancia y adolescencia (CIF-IA), desarrollada para ser utilizada universalmente en los sectores de la salud, educación y servicios sociales (30). La CIF-IA, define los componentes de la salud y los componentes del bienestar relacionados con la salud, sobre la base de dos dominios definidos por 2 términos genéricos: 1) Funcionamiento, que abarca todas las funciones corporales, actividades y participación; 2) Discapacidad, término que engloba las deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones en la participación. Además, se incluye el término y el concepto de una demora o retraso en la aparición de las funciones, estructuras, actividades y participación en la asignación de un calificador de gravedad. La demora o retraso es utilizado como calificador universal de las funciones y estructuras corporales, así como de las actividades y participación, lo que permite documentar la extensión o magnitud de los retrasos o demoras en la aparición de funciones, estructuras y capacidad y en el desempeño de las actividades y la participación de los niños y niñas, reconociendo que la gravedad de los códigos del calificador puede cambiar con el tiempo.

Algunas guías sobre TEA, como la *National Guideline for the Assessment and Diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Australia* han incorporado las directrices de esta clasificación, con el objetivo de que el proceso de evaluación del TEA se realice en un marco holístico, dentro de un contexto, y propone que las derivaciones estén basadas en el funcionamiento y las necesidades de la persona con TEA (15, 31)<sup>1</sup>.

Otro aspecto de gran variabilidad en la práctica clínica es el uso de instrumentos o escalas de valoración de los signos y síntomas de TEA, que requieren la evaluación de su rendimiento en diferentes etapas dentro del proceso diagnóstico, así como la validación en el contexto y población donde van a ser utilizadas.

La prevalencia de TEA se ha visto influida por las variaciones en las clasificaciones del TEA en las diferentes versiones del DSM y por las modificaciones en la denominación del problema de salud. Estas circunstancias han dificultado el establecimiento de unas directrices homogéneas que faciliten el diagnóstico precoz del TEA en atención primaria. La reducción de la variabilidad en las clasificaciones y criterios utilizados para el diagnóstico de TEA podría disminuir la incertidumbre en las familias y entorno de los niños y niñas ante la aparición de un desarrollo neurológico atípico.

---

<sup>1</sup> Ha sido publicada en 2024 una nueva actualización de la *National guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia* sin cambios relevantes en el contenido de las recomendaciones ni inclusión de nuevas referencias como soporte de las recomendaciones relacionadas con esta actualización.

## 1.4. Estrategia en Salud Mental y Estrategia Española en Trastornos del Espectro del Autismo

El Plan de Acción sobre salud mental de la OMS 2013-2030, al igual que el Plan anterior, 2013-2020, considera la salud mental como parte integral de la salud y el bienestar. Respecto a la salud mental infantil destaca los aspectos del desarrollo, como el sentido positivo de la identidad, la capacidad para gestionar los pensamientos y emociones, así como para crear relaciones sociales, o la actitud para aprender a adquirir una educación que en última instancia los capacitará para participar activamente en la sociedad (32). Los objetivos de este Plan de acción son los siguientes: reforzar el liderazgo y una gobernanza eficaces en salud mental, proporcionar servicios de asistencia social y de salud mental integrales, integrados y adaptables en entornos comunitarios, poner en práctica estrategias de promoción y prevención en el campo de la salud mental, así como el fortalecimiento de los sistemas de información, los datos científicos y las investigaciones sobre salud mental.

La GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009 se desarrolló en el marco de la primera Estrategia de Salud Mental en el Sistema Nacional de Salud (SNS) en 2006, actualizada en 2009 y 2021 (33-36).

La nueva Estrategia de Salud Mental del SNS para el periodo 2022-2026 propone 10 líneas estratégicas (36):

- Autonomía y derechos. Atención centrada en la persona.
- Promoción de la salud mental de la población y prevención de los problemas de salud mental.
- Prevención, detección precoz y atención a la conducta suicida.
- Atención a las personas con problemas de salud mental basada en el modelo de recuperación en el ámbito comunitario.
- Salud mental en la infancia y en la adolescencia.
- Atención e intervención familiar.
- Coordinación.
- Participación de la ciudadanía.
- Formación.
- Investigación, innovación y conocimiento.

En la línea estratégica 5 se resalta de manera específica la necesidad de reforzar, dentro de la atención primaria de la salud, la promoción de la salud mental y la prevención de problemas psicosociales y de salud mental a medio y largo plazo en las primeras etapas de la vida. Se recomienda de manera específica y concreta el seguimiento del crecimiento y desarrollo infantil mediante el programa de salud infantil y el refuerzo de la atención, destacando la relevancia de la atención y estimulación temprana y la derivación a los servicios de salud mental para diagnóstico, tratamiento e intervención precoz. En el marco de atención a las personas menores con problemas de salud mental, se definieron los siguientes objetivos específicos:

1. Atender con prontitud los problemas de salud mental en la infancia y adolescencia.
2. Desarrollar una atención precoz a los problemas de salud mental emergentes en la etapa de desarrollo de la infancia y adolescencia.

3. Programar y desarrollar programas de formación continuada dirigidos a profesionales de atención primaria y comunitaria –medicina familiar y comunitaria, pediatría y sus áreas específicas y enfermería de atención primaria y comunitaria– para la evaluación de niños, niñas y adolescentes con riesgo de depresión y otros problemas de salud mental y registrar el perfil de riesgo en su historia clínica.
4. Promover programas de formación continuada y de postgrado de profesionales de la salud mental en los trastornos específicos de la infancia y adolescencia.

Dentro de los indicadores descritos en la Estrategia de Salud Mental 2022-2026, se ha definido un indicador de prevalencia de autismo o trastornos del espectro autista en población infantil.

La Estrategia Española en Trastornos del Espectro del Autismo, publicada en 2015, constituye un marco de referencia en la definición de acciones estatales, autonómicas y locales para contribuir a ofrecer en todos los territorios una orientación común que garantice la igualdad de oportunidades y el disfrute efectivo de los derechos del colectivo de personas con TEA y sus familias (37). En esta estrategia se recogen 15 líneas transversales: 1) Concienciación y sensibilización; 2) Accesibilidad; 3) Investigación; 4) Formación de profesionales; 5) Detección y diagnóstico; 6) Atención temprana; 7) Intervención integral y especializada; 8) Salud y atención sanitaria; 9) Educación; 10) Empleo; 11) Vida independiente; 12) Inclusión social y participación ciudadana; 13) Justicia y empoderamiento de derechos; 14) Apoyo a las familias; 15) Calidad, equidad y sostenibilidad de los servicios. El Plan de Acción resultado de la Estrategia Española en Trastorno del Espectro del Autismo para el periodo 2023-2027 ha sido publicado en 2024 (38).

En la actualización de la GPC para la Atención del trastorno del espectro autista en la infancia en Atención Primaria se abordan los aspectos relacionados con el diagnóstico de TEA y su detección precoz, con la incorporación de la perspectiva de los pacientes y su entorno familiar, para un mejor conocimiento de las demandas de información adecuada para el manejo de la situación ante una sospecha de TEA. En esta guía se utilizará de modo indistinto el término "autismo" y trastorno del espectro del autismo.



## 2. Alcance y objetivos

La actualización de la GPC para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria aborda la definición y clasificación del TEA en el DSM-5, los criterios diagnósticos y detección precoz, estrategias de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria y el seguimiento de niños y niñas con TEA en este ámbito, así como los valores y preferencias de los pacientes y su entorno familiar.

El objetivo principal de esta guía es actualizar la definición y clasificación de TEA, así como las recomendaciones establecidas en la versión anterior de la guía elaborada en 2009 relacionadas con su diagnóstico, como ayuda a profesionales sanitarios del Sistema Nacional de Salud (SNS) en la toma de decisiones para la atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria.

Los objetivos específicos son:

- Fomentar que pediatras y profesionales de medicina de atención primaria aumenten su capacidad de identificar de forma precoz signos de sospecha de trastornos del espectro autista en niños y niñas.
- Facilitar que enfermeros y enfermeras de atención primaria e incluso otros profesionales relacionados con la detección precoz (profesionales de la psicología clínica, farmacia, docencia y orientación), sean capaces de reconocer precozmente los signos de alerta propios de un trastorno del espectro autista.
- Proporcionar a profesionales sanitarios de atención primaria la información adecuada a suministrar a las familias ante un caso de sospecha de TEA.
- Favorecer la capacitación de profesionales de atención primaria para actuar de forma coordinada y eficaz a la hora de realizar el seguimiento de los niños y niñas con TEA en atención primaria.

La población diana son los niños y niñas menores de 6 años de edad, periodo que abarca a la mayoría de los diagnósticos de TEA y que coincide con el periodo de seguimiento de atención temprana.

Al igual que en la versión anterior, no se incluirán recomendaciones dirigidas únicamente a población adolescente y adultos.

Los usuarios potenciales de la guía son profesionales que trabajan en el ámbito de atención primaria (medicina familiar y comunitaria, pediatría y sus áreas específicas, enfermería pediátrica y enfermería familiar y comunitaria, trabajo social, psicología, farmacia comunitaria). Dado el contenido del documento elaborado, la información podría ser de utilidad para otros profesionales implicados en la detección y atención del TEA, tanto del ámbito educativo (educadores en general y equipos de orientación) como de servicios sociales, Unidades de Atención Temprana y/o Unidades de Seguimiento y Neurodesarrollo.

La guía pretende contribuir a:

- Mejorar la atención sanitaria de los pacientes, ofreciéndoles las alternativas de intervención que más beneficios obtengan en las investigaciones llevadas a cabo y publicadas en la literatura científica.
- Disminuir la variabilidad en la práctica clínica.

### 3. Metodología

Para la actualización de la GPC para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria se ha seguido la metodología descrita en el documento “Elaboración de Guías de Práctica Clínica en el Sistema Nacional de Salud. Actualización del Manual Metodológico” (39).

Como punto de partida para la actualización de esta guía se utilizó la versión anterior, publicada en el año 2009, «Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria», incluida en el Catálogo de GPC del SNS de GuíaSalud en la que se planteó un abordaje clínico para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria (33).

Se tomó como documento de referencia para el desarrollo de las estrategias de búsqueda y como revisión de base un informe de evaluación elaborado por OSTEBA, con el título «Trastorno del Espectro Autista: evidencia científica sobre la detección, el diagnóstico y el tratamiento» (13).

Los pasos que se han seguido son:

- Constitución del grupo elaborador para la actualización de la guía (GAG), integrado por profesionales de todas las disciplinas involucradas en la atención a los pacientes con TEA en el ámbito de la Atención Primaria: se incorporaron al GAG especialistas en Medicina Familiar y Comunitaria, Enfermería Familiar y Comunitaria, Pediatría y sus áreas específicas, Psiquiatría y Psicología clínica. Para incorporar la visión de los pacientes, familiares y cuidadores se contó con la participación en el GAG de la representante de pacientes y directora técnica de la Confederación de Autismo de España.
- Delimitación del alcance y objetivos de la guía.
- Priorización de las preguntas potencialmente candidatas para actualización / revisión. Se revisaron las preguntas seleccionadas para actualización, y se reformularon de manera descriptiva o en formato PICO (paciente / intervención / comparación / *outcome* o resultado), cuando fue posible.
- Búsqueda bibliográfica en organismos elaboradores y compiladores de GPC y RS, Health Technology Assessment Database y agencias pertenecientes a la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud y en las bases de datos referenciales MEDLINE (Ovid), EMBASE (Evidence Based Medicine), Science Citation Index expanded (SCI), Cinahl (EbscoHost), PsycINFO (OvidWeb) y PREMEDLINE (PubMed); idiomas: español, inglés, francés; población de estudio: niños de 0 – 6 años; limitación de año de publicación: 5 años.
- Además, se realizó una búsqueda de literatura gris con el objetivo de localizar documentos institucionales.
- Para la monitorización de la evidencia, durante el proceso de elaboración de la guía, se estableció una alerta en PubMed para la detección de nuevas publicaciones hasta la edición de la guía.

- La evaluación de la calidad de los estudios y resumen de la evidencia se ha desarrollado según el método GRADE (*Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation*) (40). Se ha utilizado el software GRADEpro-GDT, desarrollado por el grupo de trabajo GRADE, para generar los perfiles de evidencia y marcos EtD (Evidence to Decision) (41). Estos perfiles son tablas que constan de dos secciones: ofrecen información sobre la calidad de la evidencia para cada variable, así como un resumen de los resultados para cada una de las variables de interés. Los perfiles generados con GRADEpro-GDT fueron modificados para mostrar la información de la misma manera que las tablas de evidencia de la guía elaborada por *National Institute for Health and Care Excellence Clinical Guideline 128* (14), y que constituyeron la base de evidencia de las recomendaciones adoptadas de esta guía, junto con la información correspondiente a los criterios incluidos en el marco EtD.
- Para la actualización de las recomendaciones se utilizó el enfoque GRADE-ADOLOPMENT (42) que describe el proceso para actualización de recomendaciones mediante la adopción / adaptación de recomendaciones de guías de calidad o redacción de *novo*.
- En la presentación de las recomendaciones se ha mantenido el sistema de graduación de la recomendación y niveles de evidencia de la guía original. Además, el grupo decidió mantener la edad expresada en las recomendaciones adoptadas de la guía NICE CG128, en las que se incluía a jóvenes, de acuerdo con la base de evidencia que la respaldaba, aunque el alcance de la Actualización de la guía para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria incluye población infantil de 0 a 6 años.
- Los colaboradores expertos han participado en la actualización de las preguntas y en la revisión del primer borrador de la guía. Los revisores externos, así como Sociedades Científicas y de pacientes participaron en la revisión del segundo borrador. Se ha contactado con las distintas Sociedades Científicas implicadas (AEEP, AEPap, AEPNyA, FEDAEP, SEMFyC, SENEC), que además están representadas a través de los miembros del grupo elaborador, de los colaboradores expertos y revisores externos.
- La GPC fue sometida a un proceso de Exposición Pública, en el cuál el borrador de la GPC fue revisado por organizaciones del ámbito de la salud que no participaron en la revisión externa, registradas previamente e interesadas en hacer aportaciones al mismo. En el caso de esta GPC han participado 11 organizaciones cuyas aportaciones y comentarios están disponibles para su consulta en la web de GuíaSalud: <http://www.guiasalud.es>.
- En [www.guiasalud.es](http://www.guiasalud.es) está disponible el material donde se presenta de forma detallada la información con el proceso metodológico de la GPC (estrategias de búsquedas para cada pregunta clínica, fichas de lectura crítica de los estudios seleccionados, perfiles de evidencia GRADE y tablas/marcos EtD).
- Está previsto actualizar la guía siguiendo un procedimiento de actualización continuada que consiste en la realización de búsquedas bibliográficas y evaluación de la nueva evidencia periódicamente.

Las actualizaciones se realizarán sobre la versión electrónica de la guía, disponible en la URL: <http://www.guiasalud.es>.

## 4. Definición y clasificación del TEA

### Preguntas para responder:

- *¿Cuál es la definición del trastorno del espectro autista en la quinta edición (texto revisado) del Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales (DSM-5-TR por sus siglas en inglés) y qué cuadros clínicos incluye?*
- *¿Cómo se clasifica el TEA dentro del DSM-5-TR?*

### Contexto

La definición de autismo, así como la nomenclatura utilizada en la clasificación ha sido modificada a lo largo de las diferentes versiones del DSM. Tanto en el DSM-IV como en el CIE-10 se utilizó el término trastorno generalizado del desarrollo para incluir los subtipos trastorno autista, trastorno de Rett, síndrome de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado (6).

La 5.<sup>a</sup> edición del *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, DSM-5, publicada en 2013, incorporó una nueva definición y clasificación de autismo, y fue actualizada en 2015 con una modificación en la redacción. En 2022 se publicó una nueva versión del DSM-5 (DSM-5-TR) sin modificaciones en los 4 criterios diagnósticos de TEA descritos (1). Además, la OMS publicó la versión 11 del CIE que se presentó en la Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 2019 para su adopción por los Estados Miembros y está vigente desde el 1 de enero de 2022 (2).

### 4.1 Definición de TEA

El TEA es un trastorno del neurodesarrollo definido como un "espectro" en el DSM-5, debido a variaciones en su presentación clínica relacionadas con la gravedad, el nivel de desarrollo y la edad cronológica. Incluye varios subtipos previamente definidos en DSM-IV (trastorno autista, trastorno de Asperger, trastorno desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado) (6). Las características esenciales de TEA están agrupadas en 2 criterios, basados en la triada de Wing (43):

- A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social.
- B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.

## Consideraciones relevantes

El GAG acordó que se utilizara el término autismo y TEA indistintamente a lo largo de la guía.

El GAG consideró que la definición de la triada de Wing permanecía vigente y que, para complementar la definición de TEA en DSM-5 se podría incorporar la descripción que se muestra en la actualización de la guía NICE CG170 sobre manejo y tratamiento de TEA (44). Se trata de la guía más recientemente publicada relacionada con TEA y cumple los criterios de calidad establecidos en el protocolo.

La GUÍA NICE CG170 actualizó los términos "niños y jóvenes con autismo" o "síntomas de autismo", alineándolos con la terminología actual, "niños y jóvenes autistas" y "características de autismo", e incorporó en su versión corta una descripción de las características del autismo: "El término autismo describe diferencias cualitativas y deficiencias en la interacción social recíproca y comunicación social, combinada con intereses restringidos y comportamientos rígidos y repetitivos, a menudo con un impacto de por vida. Además de estas características, los niños, niñas y jóvenes autistas experimentan con frecuencia una variedad de problemas cognitivos, de aprendizaje, lingüísticos, médicos, emocionales y conductuales, incluyendo la necesidad de rutina; dificultad para comprender a otras personas, incluidas sus intenciones, sentimientos y perspectivas; alteraciones del sueño y la alimentación; y problemas de salud mental como ansiedad, depresión, problemas de atención, comportamiento autolesivo con ausencia de autorregulación y, en ocasiones, agresivo. Estas características pueden tener un impacto sustancial en la calidad de vida del individuo y de su familia o cuidador, y conducir a la vulnerabilidad social".<sup>2</sup>

Las definiciones de autismo incluidas en las guías más recientemente publicadas se basaron en los criterios diagnósticos descritos en el manual DSM-5 (44-47).

## 4.2 Clasificación de TEA

En las últimas versiones de DSM y CIE se ha tratado de unificar los términos utilizados en la clasificación de TEA.

Tanto en el DSM-5, y en su versión revisada, como en el CIE-11, el TEA es considerado un trastorno del neurodesarrollo; este término reemplaza otros términos referidos a subtipos que fueron incluidos en la categoría de autismo infantil en las versiones DSM III-R y DSM-IV (trastorno autista, trastorno de Asperger, síndrome de Rett, trastorno desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado). En el DSM-5 y en la versión revisada posterior los diferentes subtipos fueron agrupados dentro de la categoría diagnóstica de TEA (1,7).

A continuación, en la Tabla 1 se expone la clasificación de TEA descrita en el DSM-5-TR, así como una descripción de los síntomas correspondientes a los dominios o áreas que son considerados para el diagnóstico. Las características clínicas individuales se identifican a través de especificadores, que permiten individualizar el diagnóstico y realizar una descripción clínica más detallada de los individuos detectados.

---

<sup>2</sup> © NICE [2013] *Autism spectrum disorder in under 19s: support and management*. Available from "<http://www.nice.org.uk/guidance/cg170>" [www.nice.org.uk/guidance/cg170](http://www.nice.org.uk/guidance/cg170) All rights reserved. Subject to "<https://www.nice.org.uk/terms-and-conditions#notice-of-rights>" *Notice of rights*.

Las guías NICE se elaboran para el *National Health Service* en Inglaterra. Todas las guías NICE se revisan periódicamente y pueden ser actualizadas o retiradas. NICE no se responsabiliza del uso de su contenido en esta publicación.

**Tabla 1. Clasificación de TEA en el DSM-5-TR. Criterios diagnósticos**

Clasificación dentro de trastornos generalizados del desarrollo:

**Trastorno del espectro autista**

(Se corresponde con el código F84.0 del CIE-10 y el código 6A02 del CIE-11)

**Especificar si:** asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos; asociado a otro problema del neurodesarrollo, mental o del comportamiento

**Especificar la gravedad actual de los criterios A y de los criterios B:** necesita ayuda muy notable, necesita ayuda notable, necesita ayuda

**Especificar si:** con o sin discapacidad intelectual acompañante, con o sin alteración del lenguaje acompañante, con catatonía

**DOMINIO A: INTERACCIÓN SOCIAL**

**A.** Deficiencias persistentes en la comunicación social e interacción social en múltiples contextos manifestadas por lo siguiente, en la actualidad o antecedentes de su historial (los ejemplos son ilustrativos y no exhaustivos):

**A1.** Deficiencias en la reciprocidad socio-emocional que varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos, a la disminución de intereses, emociones o afectos compartidos, o al fracaso en el inicio o la respuesta a interacciones sociales

**A2.** Deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas para la interacción social que varían, por ejemplo, desde una pobre integración de la comunicación verbal y no verbal, anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias en la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal

**A3.** Deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones que varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento a fin de encajar en contextos sociales diversos, a las 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 la alteración de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos

**DOMINIO B: COMPORTAMIENTO**

**B.** Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses y actividades, que se manifiestan por al menos dos de los siguientes aspectos, en la actualidad o por los antecedentes de su historial (los ejemplos son ilustrativos y no exhaustivos):

**B1.** Acciones estereotipadas o repetitivas en los movimientos motores, el uso de objetos, o el habla (p. ej.: estereotipias motoras sencillas, alineación de juguetes o voltear objetos, ecolalia, frases idiosincrásicas).

**B2.** Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de las rutinas, o los hábitos ritualizados de comportamiento verbal o no verbal (p.ej.: gran malestar frente a pequeños cambios, dificultades con las transiciones, patrones rígidos del pensamiento, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer el mismo alimento cada día).

**B3.** 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).

**B4.** Hiper o hiporreactividad a los estímulos sensoriales o interés no habitual por aspectos sensoriales del entorno (p.ej.: aparente indiferencia al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicas, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento).

**Especificar la gravedad actual:**

La gravedad se basa en la alteración de la comunicación social y en patrones de comportamiento restringidos y repetitivos

**DOMINIO C**

**C.** Los síntomas deben estar presentes en el periodo de desarrollo precoz, aunque pueden no manifestarse hasta que las demandas sociales excedan las capacidades limitadas o puede estar enmascarado por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida

<b>Tabla 1. Clasificación de TEA en el DSM-5-TR. Criterios diagnósticos (continuación)</b>
<b>DOMINIO D</b>
D. Los síntomas causan alteración clínicamente significativa en el área social, ocupacional u otras importantes áreas del funcionamiento actual
<b>DOMINIO E</b>
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
<b>OBSERVACIONES</b>
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
<b>Especificar si:</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Con o sin déficit intelectual acompañante</li> <li>• Con o sin alteración del lenguaje acompañante</li> <li>• Asociado a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocido</li> <li>• Asociado a otro problema del desarrollo neurológico, mental o del comportamiento</li> <li>• Con catatonia</li> </ul>

Respecto al patrón de comportamiento restringido, repetitivo e inflexible, el CIE-11 incluyó algunos ejemplos:

- Falta de adaptabilidad a las nuevas experiencias y circunstancias, con distrés asociado, que puede ser provocado por cambios triviales en el entorno familiar o en respuesta a eventos imprevistos.
- Adherencia inflexible a rutinas particulares, por ejemplo, geográficas, siguiendo rutas familiares, o puede requerir horarios precisos, como el horario de comida o transporte.
- Excesiva adherencia a las normas, por ejemplo, cuando participa en juegos.
- Patrones de comportamiento ritualizados excesivos y persistentes (por ejemplo, preocupación por alinear u ordenar objetos de una manera particular) sin un propósito externo aparente.
- Movimientos motores estereotipados y repetitivos, como movimiento de todo el cuerpo (por ejemplo, balanceo), marcha atípica (andar de puntillas), movimientos inusuales de las manos o dedos y posturas. Estos comportamientos son especialmente comunes durante la infancia temprana.
- Preocupación persistente por uno o más intereses especiales, partes de objetos o tipos específicos de estímulos (incluidos los medios de comunicación) o un apego inusualmente fuerte a objetos particulares (excluyendo los objetos de consuelo típicos).
- Hipersensibilidad o hiposensibilidad excesiva y persistente de por vida a los estímulos sensoriales o interés inusual en un estímulo sensorial, que puede incluir sonidos reales o previstos, luz, texturas (especialmente ropa y comida), olores y sabores, calor, frío o dolor.

- El inicio del trastorno ocurre durante el período de desarrollo, típicamente en la primera infancia, pero los síntomas característicos pueden no manifestarse completamente hasta más tarde, cuando las demandas sociales exceden las capacidades limitadas.
- Los síntomas resultan en un deterioro significativo en áreas importantes de funcionamiento personal, familiar, social, educativo, ocupacional u otras. Algunas personas con trastorno del espectro autista pueden funcionar adecuadamente en muchos contextos a través de un esfuerzo excepcional, de modo que sus déficits pueden no ser evidentes para los demás. Un diagnóstico de trastorno del espectro autista sigue siendo apropiado en tales casos.

Además de la clasificación desarrollada en el DSM-5-TR, los equipos profesionales implicados en Atención Primaria utilizan otras clasificaciones como ayuda al manejo y registro de los problemas de salud. La base de datos clínicos de Atención Primaria (BDCAP), accesible a través del Ministerio de Sanidad, utiliza el CIAP-2 (Clasificación Internacional de Atención Primaria) como sistema de clasificación; la Organización Mundial de Médicos de Familia (WONCA por sus siglas en inglés) ha desarrollado la 3.ª edición de la CIAP (ICPC 3 por sus siglas en inglés) aunque la versión en español aún no está disponible.

La codificación del cuidado en enfermería utiliza, además del CIAP-2, varios sistemas de clasificación. Nanda Internacional (Nanda-I) desarrolló un sistema de codificación de los diagnósticos de enfermería, que junto con la clasificación de intervenciones en enfermería (*Nursing Interventions Classification*, NIC) y resultados (*Nursing Outcomes Classification*, NOC) constituyen los elementos principales en la estandarización de procesos en enfermería.



# 5. Criterios diagnósticos de TEA

## **Preguntas para responder:**

- *En los niños menores de 6 años ¿qué criterios diagnósticos debe cumplir un cuadro clínico para clasificarlo dentro de la categoría de TEA en el DSM-5-TR?*
- *En niños menores de 6 años ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM-5-TR o CIE-11 para el diagnóstico del TEA?*

## Contexto

Las manifestaciones clínicas del autismo son variables y dependen de múltiples factores. Esta diversidad clínica puede especificarse en forma de categorías (trastornos generalizados del desarrollo) o en forma dimensional (trastorno del espectro autista), como propone la clasificación DSM-5-TR (1). El DSM-5-TR clasifica el TEA entre los trastornos del neurodesarrollo y lo describe como un déficit persistente de la comunicación y la interacción social, observado en contextos variados, acompañado de un carácter restrictivo y repetitivo de los comportamientos, intereses o actividades, y cuya gravedad es especificada en función del nivel de ayuda requerida por la persona en estos diferentes ámbitos.

La descripción de los criterios diagnósticos que debe cumplir un cuadro clínico para clasificarlo dentro de la categoría de TEA en el DSM-5-TR se muestran en la tabla 1 en el capítulo anterior.

## Recomendaciones

El GAG decidió retirar la siguiente recomendación.

Se recomienda a los profesionales implicados en la detección de niños con TEA, sobre todo a aquellos con poca experiencia, usar los manuales diagnósticos del DSM-IV-TR y/o CIE-10.

## Justificación

Se consideró que la recomendación relacionada con el uso de manuales diagnósticos DSM-IV y CIE-10 de la guía 2009 no estaba vigente ni era aplicable a la práctica clínica actual. No fue posible la actualización de la recomendación referida en la guía 2009 acerca del uso de los criterios DSM y CIE, al no localizarse evidencia de calidad que comparara los criterios diagnósticos de los manuales más recientemente actualizados con versiones anteriores. En las guías seleccionadas la evidencia localizada fue heterogénea y de calidad baja; esta circunstancia junto a que no se localizaron revisiones sistemáticas y estudios primarios que cumplieran los criterios de inclusión, no permitió la selección de una base de evidencia que apoyara una nueva recomendación.

## Consideraciones adicionales

Como se ha expuesto en el capítulo anterior, la clasificación de TEA en el DSM-5 publicado en 2013 presentó un cambio sustancial respecto a la anterior versión. Algunas guías internacionales que abordan el TEA no han considerado emitir recomendaciones sobre el uso de las diferentes versiones de DSM. Sin embargo, todas las guías localizadas coincidieron en que debían utilizarse los criterios descritos en DSM-5 para el diagnóstico de TEA.

En general, los estudios individuales incluidos en las guías localizadas, que compararon el diagnóstico entre DSM-IV y DSM-5, fueron de baja o muy baja calidad.

La guía australiana 2018 incluyó una recomendación favorable al uso de DSM-5, basada en consenso. En esta guía se incorporaron 6 referencias procedentes de una búsqueda específica sobre el diagnóstico de TEA que abarcó la evidencia desde la publicación del DSM-5 en 2013 hasta 2016 (48-53). Solo el estudio de Dawkins 2016, calificado como nivel de evidencia III (estudio descriptivo no experimental), evaluó el acuerdo diagnóstico entre DSM-IV y DSM-5, utilizando *Childhood Autism Rating Scale 2* (CARS2) como escala de evaluación y *Autism Diagnostic Observation Schedule 2* (ADOS-2) como patrón de referencia. Dawkins et al. mostró resultados de diagnóstico de TEA en 183 niños. Cuando se utilizaron los criterios del DSM-IV, 127 niños fueron diagnosticados de TEA, 9 se incluyeron en el grupo de Síndrome de Asperger, 6 se consideraron dentro del trastorno generalizado del desarrollo no especificado de otra manera (PDD-NOS) y 41 participantes no cumplieron los criterios para el diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo; cuando se utilizó DSM-5, se clasificaron como TEA 134 participantes y 49 no cumplieron los criterios diagnósticos.

En la versión de la *New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline* publicada en 2016, se consideró que los criterios diagnósticos DSM-5 eran útiles, al ser más simples y claros que los criterios DSM-IV y al incorporar las medidas de la gravedad del TEA, la inclusión de los comportamientos sensoriales, y enfatizar en la identificación de un conjunto de dificultades que un individuo puede experimentar. En esta guía se incorporó una actualización publicada en 2014 que abordaba las implicaciones del DSM-5 para el diagnóstico de TEA (54). El principal objetivo de este documento no fue juzgar los cambios en los criterios diagnósticos reflejados en el DSM-5 sino abordar los cambios necesarios que debían realizarse para incorporar los nuevos criterios diagnósticos en la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder* 2016. Se llevó a cabo una revisión sistemática sobre los cambios en los criterios diagnósticos publicados en el manual DSM-5, que abarcó estudios desde 2004 hasta 2014. 93 estudios fueron considerados relevantes para la revisión. Las indicaciones preliminares de la utilidad clínica de los nuevos criterios diagnósticos fueron positivas. En los ensayos de campo, la fiabilidad interobservador fue buena, aunque la muestra para el diagnóstico de TEA fue pequeña y se requeriría una verificación en una población más amplia. Los criterios diagnósticos revisados podrían ser aceptables y factibles en los ensayos realizados en un entorno de práctica rutinaria, al menos para los participantes que siguieron un entrenamiento significativo. Se identificaron 14 estudios que investigaron el diagnóstico de TEA, comparando los resultados obtenidos con los criterios diagnósticos del manual DSM-5 frente a DSM-IV. Los estudios mostraron resultados consistentes con una mejora de la especificidad para DSM-5 (menos personas sin TEA en las que se produjo un error en el diagnóstico) pero una disminución de la sensibilidad (capacidad de diagnosticar correctamente a las personas con TEA), aunque se observaron diferencias metodológicas y limitaciones en los estudios incluidos. La nueva versión de la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder* publicada en 2022 no ha incorporado nueva evidencia que comparara los

criterios diagnósticos de DSM IV y DSM 5 y no ha realizado ninguna modificación de las recomendaciones relacionadas (55).

La guía elaborada por *Scottish Intercollegiate Guidelines Network*, SIGN 145 *Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders* incluyó en el resumen de evidencia 3 estudios con resultados referidos al rendimiento diagnóstico y fiabilidad interobservador de los criterios DSM-IV y CIE-10 (56-58). Estos estudios coinciden con los presentados como base de evidencia en la GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009. En la actualización de la guía SIGN 145, realizada en 2019, y dirigida a la localización de GPC, informes de HTA, RS y metaanálisis, no se localizó evidencia que permitiera la actualización de la recomendación relacionada con los criterios diagnósticos (59).

Otra guía analizada elaborada por la Haute Autorité de Santé (HAS), *Trouble du spectre de l'autisme* 2018, recomendó formular el diagnóstico de TEA en referencia al DSM-5 en espera de la entrada en vigor de CIE-11 (47). No se localizó en esta guía evidencia relacionada con los criterios diagnósticos DSM-5.

La guía NICE *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum* 128, revisada en 2017, no ha actualizado las recomendaciones en las que hace referencia a la clasificación DSM y CIE, aunque la evidencia localizada a través de las actualizaciones periódicas de esta guía mostró que un diagnóstico de TEA era menos común con DSM-5 que con DSM-IV o DSM-IV-TR, y refirieron que esta evidencia podría modificar las recomendaciones relacionadas con los criterios diagnósticos utilizados (14). 4 publicaciones mostraron resultados acerca de la proporción de niños y niñas diagnosticados de TEA con DSM-IV que mantenían el diagnóstico cuando se aplicaban los criterios definidos en DSM-5 (2 estudios retrospectivos y 2 revisiones sistemáticas) (60-63). El estudio de Zander et al incluyó 127 niños diagnosticados de TEA siguiendo los criterios DSM-IV (60). El acuerdo diagnóstico entre los criterios DSM-IV-TR y DSM-5 valorado con la escala Vineland Adaptive Behavior (VABS) fue variable: cuando se aplicó un umbral para un nivel de discapacidad leve, el cumplimiento de criterios DSM-5 fue del 88 %; con un umbral para un nivel de discapacidad moderado se observó un 69 % de cumplimiento, y con un umbral para un nivel de discapacidad grave, el cumplimiento fue del 33 %. El estudio de Maenner et al mostró que el 81,2 % de los niños y niñas clasificados como TEA con los criterios diagnósticos DSM-IV, cumplieron los criterios diagnósticos descritos en el DSM-5 (61). La revisión sistemática llevada a cabo por Smith et al mostró que entre el 50 y el 75 % de los niños y niñas diagnosticados de TEA con DSM-IV mantenían el diagnóstico cuando se aplicaban los criterios del DSM-5 (62).

La revisión sistemática de Kulage 2014 se realizó con el objetivo principal de estimar los cambios en la frecuencia de diagnóstico de TEA cuando se utilizan los criterios DSM-5 (63). Esta revisión fue actualizada en 2019, comparando los datos más recientes sobre el diagnóstico de TEA basado en las dos últimas versiones de los criterios diagnósticos de DSM (64). Los resultados mostraron que un número significativo de personas que cumplieron los criterios DSM-IV para el diagnóstico de TEA no cumplieron los criterios DSM-5. Los estudios primarios incluidos en esta revisión no cumplieron los criterios para ser incluidos en un perfil de evidencia elaborado con la metodología GRADE. Se seleccionaron los 2 estudios más relevantes para realizar un resumen narrativo de los resultados mostrados. Un estudio realizado en 123 participantes reclutados en colegios de Málaga con diagnóstico de trastorno generalizado del desarrollo basado en los criterios del DSM-IV, aplicó los criterios diagnósticos del DSM-5, con el siguiente resultado: 57 participantes cumplieron los criterios para el diagnóstico de TEA y 66 participantes no cumplieron los criterios para este diagnóstico (65). De estos resultados no se pueden

extraer conclusiones acerca del rendimiento diagnóstico de los criterios descritos en DSM-5 para TEA, puesto que los niños y niñas fueron diagnosticados en un primer momento como TGD, siguiendo los criterios de DSM-IV y CIE-10, y esta definición no es equiparable a TEA en DSM-5.

Otro estudio incluido en la revisión de Kulage comparó el acuerdo diagnóstico utilizando los criterios descritos en DSM-IV y DSM-5 para TEA en un grupo de 18 participantes, con un resultado de 78 % de acuerdo (16 participantes) (66). El escaso tamaño muestral no permite inferir una conclusión sobre el acuerdo diagnóstico entre los criterios.

## 6. Detección precoz

### **Preguntas para responder:**

- *¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente alteraciones en el desarrollo?*
- *¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos del TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?*
- *¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?*
- *¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?*

### 6.1 Seguimiento de la salud infantil para la detección precoz de TEA

- *¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente alteraciones en el desarrollo?*

### Contexto

La complejidad del diagnóstico de TEA está determinada por múltiples factores, entre los que se encuentra la variabilidad de síntomas y grados de gravedad. En la actualidad no se han detectado signos o síntomas patognomónicos de TEA ni biomarcadores específicos para su diagnóstico.

La escala Haizea-Llevant utilizada en el programa de seguimiento de la salud infantil permite comprobar el nivel de desarrollo cognitivo, social y motor de niños y niñas de 0 a 5 años. Este instrumento se desarrolló a partir de una revisión de los ítems utilizados en diferentes escalas de uso internacional, como *Denver Developmental Screening Test (DDST-II)*, Bailey y otras, con una muestra representativa de 2519 niños y niñas de las comunidades autónomas del País Vasco y Cataluña (33).

El test incluye 97 elementos que se distribuyen en áreas de socialización, lenguaje y lógica matemática, manipulación y postural y se indica el percentil de población que alcanza el ítem descrito. Además, se incluyen unos signos de alerta indicativos de un neurodesarrollo atípico.

Se ha planteado la actualización de las recomendaciones relacionadas con el seguimiento de la salud infantil con el objetivo de comprobar si se ha publicado nueva evidencia que apoye el uso de algún instrumento de cribado para la detección de trastornos del neurodesarrollo.

## Recomendaciones

1. Profesionales sanitarios y del ámbito de la educación deben comentar regularmente con los padres y madres el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de sus hijos e hijas (al menos entre los 8 – 12 meses, entre los 12 y 24 meses, entre los 2 – 3 años y entre 4 – 5 años) como parte del seguimiento de la salud infantil (D, vigente).
2. Los equipos profesionales sanitarios deben incorporar un alto nivel de vigilancia en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje y comportamiento para la identificación temprana de los TEA y otros trastornos del neurodesarrollo (D, vigente).
3. En la vigilancia del desarrollo infantil en Atención Primaria, como ayuda para detectar cualquier trastorno del desarrollo, incluidos los TEA, es aconsejable el uso de escalas (como la escala Haizea-Llevant desarrollada en nuestro contexto) (Anexo 2) (BPC, vigente)

## Justificación

El GEG estuvo de acuerdo en que se mantuvieran vigentes las 3 recomendaciones referidas al seguimiento infantil en la guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria. Estas recomendaciones están relacionadas con la importancia de valorar entre los equipos profesionales sanitarios y del ámbito de la educación y los familiares, el desarrollo psicomotor, intelectual y conductual de los niños y niñas en diferentes etapas del desarrollo, el seguimiento en los campos de desarrollo social, juego, lenguaje, comportamiento y actividades de la vida diaria, así como el uso de la escala Haizea-Llevant para el seguimiento del desarrollo dentro del programa de la salud infantil en Atención Primaria.

### Justificación detallada

En la revisión de las referencias de todas las guías seleccionadas, así como en la búsqueda de revisiones sistemáticas y estudios primarios, no se localizaron referencias que pudiera actualizar la base de evidencia relacionada con las recomendaciones referidas al seguimiento de la salud infantil, incluidas en la guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria.

## 6.2 Señales de alerta

- *¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos del TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?*

### Contexto

El cuadro clínico de TEA presenta signos y síntomas variables a lo largo de las diferentes etapas de desarrollo, así como particularidades de comportamiento de cada niño y niña. En algunos casos los criterios diagnósticos podrían no ser claros y el diagnóstico diferencial con otros trastornos del desarrollo presenta grandes dificultades, que requieren la pericia del profesional sanitario. Un retraso en el diagnóstico puede acrecentar los síntomas y retrasar la integración y desarrollo del niño y niña dentro de su entorno, con dificultades para las relaciones sociales y comportamiento con otros niños y niñas (67,68).

### Recomendaciones

1. Los y las profesionales sanitarios deben monitorizar el desarrollo de los niños y niñas sanos teniendo en cuenta las “señales de alerta” propuestas (Anexo 2) (D, √, vigente):
  - Señales de alerta inmediata.
  - Compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad.
2. Al considerar la posibilidad de autismo tener en cuenta que (débil a favor, adoptada):
  - Los signos y síntomas deben ser analizados en el contexto del desarrollo general del niño y niña o joven.
  - Los signos y síntomas no siempre son reconocidos por padres, madres, cuidadores, los propios niños, niñas, jóvenes o por otros profesionales.
  - Cuando los niños y niñas mayores o jóvenes presentan por primera vez un posible autismo, los signos o síntomas pueden haber sido previamente enmascarados por mecanismos de afrontamiento del niño, niña, joven y/o un entorno de apoyo.
  - Es necesario tener en cuenta la variación cultural, pero no se debe asumir que el retraso del lenguaje es debido a que el castellano no es el primer idioma de la familia o por dificultades auditivas tempranas.
  - El diagnóstico de autismo puede fallar en niños, niñas o jóvenes con una discapacidad intelectual.
  - El diagnóstico de autismo puede fallar en niños, niñas o jóvenes que son verbalmente capaces.
  - El autismo puede estar infradiagnosticado en las niñas.
  - La información importante sobre el desarrollo temprano puede no estar fácilmente disponible, por ejemplo, en algunos niños, niñas, jóvenes vigilados o tutelados y los incluidos en el sistema judicial.
  - Los signos y síntomas pueden no ser explicados por experiencias perturbadoras en el hogar o problemas mentales o enfermedad física de los padres y madres.

## Justificación

Se ha mantenido vigente una recomendación a favor del seguimiento del desarrollo en la infancia teniendo en cuenta las “señales de alerta” de trastorno del neurodesarrollo.

Se ha adoptado una recomendación procedente de la guía NICE Autism: *Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*, favorable al análisis de los signos y síntomas de posible TEA en el contexto del desarrollo general en la infancia o juventud, teniendo en cuenta, la variabilidad cultural, de género, capacidad intelectual, capacidad verbal, así como la posibilidad de que pudieran no ser reconocidos o estar enmascarados por mecanismos de afrontamiento del paciente en un entorno de apoyo. El grupo elaborador de la guía NICE (GEG NICE) consideró el balance beneficio riesgo favorable, la importancia para los pacientes y sus familias/cuidadores y que la evaluación podría no suponer un coste añadido relevante con respecto a la práctica clínica habitual.

### Justificación detallada

No se localizó evidencia que actualizara la recomendación referida al seguimiento de las señales de alerta, incluida en la Guía para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009. La exploración de las referencias incluidas en todas las guías actualizadas, así como el análisis de revisiones sistemáticas y estudios primarios, no aportó nueva evidencia que pudiera actualizar las referencias incluidas en la guía 2009 (69-72).

El GAG estuvo de acuerdo en adoptar la evaluación de la calidad de la evidencia y los juicios llevados a cabo por el grupo elaborador de la Guía NICE CG128 para desarrollar la recomendación sobre las características del análisis de los signos y síntomas de TEA. Se consideró que el beneficio del diagnóstico de TEA era superior al daño de un posible diagnóstico erróneo, considerando al niño y niña o joven en conjunto, buscando la combinación de signos y síntomas para identificar patrones de comportamiento y desarrollo. Cuando los profesionales sanitarios consideren la derivación del niño o niña a otro nivel asistencial para el reconocimiento de un posible autismo, valorarán factores como el entorno en el que el niño y niña es observado, la gravedad y duración de signos o síntomas, el impacto en los niños, niñas, jóvenes y en sus familias o cuidadores, quién está preocupado, la duración de la preocupación, y la presencia de signos y síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

Balance beneficio-riesgo: la evaluación de los signos y síntomas revisados no requiere la realización de pruebas invasivas o complejas, por lo que no debería causar ningún daño al paciente. Debido a ello el grupo consideró que el balance beneficio-riesgo era favorable a la evaluación de signos y síntomas, al representar un impacto importante en la toma de decisiones sobre el plan de cuidados y los tratamientos, y podría favorecer la planificación de aspectos personales y familiares.

Valoración de los desenlaces por parte de los pacientes: el grupo de trabajo consideró que la mayoría de los pacientes, una vez informados de los pros y contras, estarían de acuerdo con la recomendación adoptada.

Recursos requeridos: la mayoría de síntomas y signos que se emplean en la práctica clínica habitual para predecir TEA pueden hacerse mediante una evaluación clínica sin costes importantes.



Se acordó incorporar como información relevante una tabla de signos y síntomas, basada en la desarrollada por la guía NICE CG128, en la cual se muestra una clasificación de los signos y síntomas atendiendo a diferentes aspectos de la interacción social (lenguaje hablado, respuesta a otras personas, interacción con otras personas o contacto visual) y del comportamiento (juegos y patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses y actividades).

### Consideraciones clínicas relevantes

Existen determinadas **señales de alerta inmediata** para cualquier niño o niña que indican la necesidad de una evaluación específica más amplia:

- No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses.
- No dice palabras sencillas a los 18 meses.
- No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses.
- Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.

El GEG NICE CG128 afirmó que el reconocimiento de un posible autismo debía ser abordado en su totalidad, buscando la combinación de signos/síntomas para identificar patrones de comportamiento y desarrollo.

Los profesionales sanitarios consideran diversos factores cuando deciden la derivación de un niño o niña para una evaluación más amplia, como, por ejemplo, el entorno en el que es observado, la gravedad y duración de los signos y síntomas, el impacto sobre el niño, niña o joven y su familia o cuidadores, quién está preocupado, la duración de la preocupación y la presencia de signos y síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

El GEG NICE 128 elaboró una tabla de signos y síntomas observados en diferentes grupos de edad, teniendo en cuenta que la población incluida correspondía a los menores de 18 años (menores de 5 años, de 5 – 11 años y mayores de 11 años), con el objetivo de aportar al profesional o familiares/cuidadores una visión global del comportamiento en la comunicación social e intereses restrictivos y repetitivos, así como comportamientos que son característicos del autismo.

En la Tabla 2 se presenta un listado de signos y síntomas de TEA basado en el listado de la guía NICE CG128 para niños y niñas en edad preescolar (menores de 5 años, en consonancia con el alcance de esta guía que abarca al grupo de edad menor de 6 años, y que fue referencia, además, para la recopilación de signos/síntomas en la mayoría de guías localizadas. Los términos incluidos en esta tabla fueron aprobados y adaptados al español por el grupo de actualización de la guía para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria, matizando los términos empleados para un mejor entendimiento por parte de los usuarios de esta guía.

Este resumen de signos y síntomas se ha planteado como ayuda a los y las profesionales en el reconocimiento de un patrón alterado en las habilidades de comunicación y reciprocidad social, junto con patrones inusuales de comportamiento restrictivo y repetitivo, así como señales de alerta del riesgo de TEA, de tal manera que pueda ser utilizado para una valoración general del desarrollo del niño y niña, previa a una consulta especializada, en caso de sospecha de diagnóstico de TEA.

El GEG NICE 128 fue consciente de que no era posible enumerar todas las posibles permutaciones de signos y síntomas en la tabla, por lo que señaló que los profesionales sanitarios no debían descartar autismo, aunque no observaran alguno de estos síntomas.

**Tabla 2. Signos y síntomas de TEA en niños y niñas preescolares (menores de 5 años)**

<b>Lenguaje hablado</b>	Retraso en el lenguaje (en balbuceos o palabras, por ejemplo, menos de 10 palabras a los 2 años)
	Regresión o pérdida del uso del habla
	El lenguaje hablado (si está presente) puede incluir: vocalizaciones no funcionales o vocalizaciones estereotipadas, entonaciones planas o extrañas, repeticiones frecuentes de grupos de palabras u oraciones ("ecolalia"), referencias a uno mismo por su nombre, o "usted", o "ella / él" más allá de los 3 años
	Uso reducido y/o poco frecuente del lenguaje para comunicarse, por ejemplo, usando palabras sueltas a pesar de poder formar oraciones
<b>Respuesta a otras personas</b>	Respuesta ausente o tardía cuando se les llama por su nombre, a pesar de tener una audición normal
	Respuesta reducida o ausente a sonrisa social
	Respuesta reducida o nula a las expresiones faciales o los sentimientos de los demás
	Respuesta negativa inusual a las solicitudes de otras personas (comportamiento de evitación de la demanda)*
	Rechazo de abrazos o mimos iniciados por un familiar o cuidador, aunque ellos mismos pueden iniciar abrazos
<b>Interacción con otras personas</b>	Conciencia reducida o ausente del espacio personal, o intolerancia inusual a la incursión de otros en su espacio personal
	Interés social en los demás reducido o ausente, incluidos los niños y niñas de su misma edad –puede rechazar a los demás–; si están interesados en los demás, pueden acercarse a ellos de manera inapropiada, aparentando ser agresivos o perturbadores
	Imitación reducida o ausente de las acciones de otros
	Inicio de juegos sociales con otros reducidos o ausentes, jugar solo
	Diversión reducida o ausente en situaciones que a la mayoría de los niños y niñas les gusta, por ejemplo, las fiestas de cumpleaños
	Diversión compartida reducida o ausente
<b>Contacto visual, señalar y otros gestos</b>	Uso reducido o nulo de gestos y expresiones faciales para comunicarse (aunque pueden colocar la mano de un adulto sobre los objetos)
	Los gestos, expresiones faciales, orientación corporal, contacto visual (mirar a los ojos a los demás mientras se habla) y palabras utilizadas en la comunicación social son reducidos y están poco integrados
	Uso social del contacto visual reducido o ausente, asumiendo que la visión es satisfactoria
	Atención conjunta reducida o ausente, evidenciada por una falta de intercambio de miradas, ausencia de seguimiento de una indicación (para mirar donde indica o señala la otra persona; pueden mirar la mano), o no utilizar "señalar" o mostrar objetos para compartir interés
<b>Ideas e imaginación (juegos)</b>	Imaginación y diversidad de juegos de simulación reducida o ausente

**Tabla 2. Signos y síntomas de TEA en niños y niñas preescolares (menores de 5 años) (continuación)**

<b>Intereses restringidos o inusuales y/o comportamientos repetitivos y rígidos</b>	Movimientos repetitivos estereotipados como aplaudir, balancear el cuerpo mientras está de pie, girar, chasquear los dedos
	Juegos repetitivos o estereotipados, por ejemplo, abrir y cerrar puertas
	Intereses demasiado centrados o inusuales
	Excesiva insistencia en seguir su propia agenda
	Sensibilidad emocional extrema al cambio o situaciones nuevas, insistencia en que las cosas permanezcan igual
	Reacción excesiva o insuficiente a los estímulos sensoriales (por ejemplo, texturas, sonidos, olores)
	Reaccionar de forma exagerada al sabor, olor, textura o apariencia de los alimentos o seguir dietas extremas

\* La evitación de la demanda patológica (o extrema) se refiere a un conjunto de síntomas que pueden coexistir con el TEA y se reconoce como un perfil de comportamiento dentro del TEA. Se caracteriza por una evitación de las demandas y expectativas diarias en un grado extremo, y está impulsada por una necesidad basada en la ansiedad de tener el control. Los signos y / o síntomas típicos incluyen la resistencia o evitación de las demandas ordinarias de la vida y el uso de estrategias sociales como parte de la evitación (por ejemplo, distraer o dar excusas)

## De la evidencia a la recomendación

### a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** en las últimas décadas se ha constatado un aumento generalizado de personas diagnosticadas de autismo, con cifras de 0,04 % en el decenio de 1970 a 1-2 % de prevalencia en la actualidad (23). La presentación clínica de TEA es muy variable, con diferentes grados de gravedad que oscilan desde síntomas leves a cuadros con importante discapacidad.
- **Consideraciones adicionales:** la actualización de esta pregunta se consideró una prioridad ante la necesidad de investigar la publicación de nueva evidencia relacionada con el rendimiento diagnóstico de signos o síntomas que puedan hacer sospechar la presencia de TEA.

### b) ¿Cuál es la exactitud de los síntomas/signos de sospecha de TEA?

- **Juicio:** no exacto.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la GPC NICE 128 presentó un perfil de evidencia que incluyó la evaluación de la calidad y los resultados de exactitud diagnóstica de los signos y síntomas, clasificados según los grupos de edad anteriormente descritos. El perfil de evidencia correspondiente a los niños y niñas en edad preescolar (de 0 a 5 años) ha sido adoptado por el grupo de actualización de la guía e incorporado al marco EtD correspondiente a la pregunta 6, que puede ser consultado en el material metodológico.

La evidencia relacionada con el rendimiento diagnóstico de los signos y síntomas procede de 9 estudios observacionales con diseño caso-control con un total de 490 participantes identificados en 4 grupos (3 grupos que abarcaban desde los 0 a los 19 años y un grupo que incluyó niños y niñas de cualquier edad con discapacidad intelectual) (73-81). 6 de los 9 estudios aportaron datos de niños y niñas de 0 a 5 años (75,76,78-81). No se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que actualizaran estos estudios.

- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE estuvo de acuerdo en que se considere la posibilidad de autismo ante una preocupación por el comportamiento o desarrollo del niño, niña o joven, teniendo en cuenta que el primer contacto con el servicio sanitario abarca profesionales sanitarios con diferente experiencia en el diagnóstico de autismo, y que la prioridad es evitar el riesgo de no reconocer a los niños y niñas con TEA.

El punto de vista del GEG de la guía NICE CG128 fue que no se necesitaba una elevada exactitud de un signo o síntoma específico, ya que, al principio del proceso de detección de TEA, el reconocimiento de los síntomas es más importante que la posibilidad de sobrediagnóstico.

El GEG NICE tomó una decisión pragmática basada en considerar solo la evidencia con sensibilidad y especificidad del 80 % y un límite inferior del IC del 95 % no inferior al 70 %.

La decisión de derivar a un niño o niña para una evaluación diagnóstica de autismo requiere una consideración cuidadosa, ya que el servicio de referencia se puede ver saturado. Por ello se consideró que se requeriría un nivel elevado de exactitud de los signos y síntomas (o de ambos) para tomar la decisión de derivar para una evaluación adicional. El GEG NICE declaró que una búsqueda sistemática de la literatura no identificaría estudios que evaluaran cuándo derivar para una evaluación. Por ello no se consideró un umbral específico para la exactitud de un signo o síntoma que determinara una derivación directa.

### c) ¿Cuál es la certeza general de la evidencia sobre la exactitud de los signos/síntomas de sospecha de TEA?

- **Juicio:** *muy baja*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la calidad de la evidencia relacionada con los signos y síntomas en niños, niñas y jóvenes hasta los 19 años, basada en 9 estudios (73-81), y en niños y niñas de 0 a 5 años, basada en 6 estudios, fue considerada muy baja por el grupo desarrollador de la guía NICE CG128 (75,76,78-81).

Para el grupo de edad de 0 a 5 años, la única combinación de signos que cumplió el umbral de exactitud diagnóstica previamente establecido (80 % de sensibilidad y especificidad, considerando el 70 % como límite más bajo del IC 95 %) para sospechar un TEA fue la siguiente: señalar protodeclarativo, seguimiento de la mirada y juego de simulación.

La edad de la población del estudio del que procedían estos datos fue menor de 2 años, por lo que no estaba claro cómo generalizar los resultados para una población de mayor edad. Aunque estos signos reflejan ampliamente la experiencia clínica del GEG NICE, indicaron un número muy pequeño de signos/síntomas de utilidad para detectar el autismo en diferentes edades. No se identificaron estudios que compararan

la efectividad de signos o síntomas individuales (o combinaciones) como señales de alarma que requirieran la derivación para una evaluación diagnóstica de autismo.

Una parte de la evidencia no tuvo ningún uso práctico y en general no fue de ayuda para la elaboración de un listado de signos/síntomas indicativos para una derivación. Dada la escasa evidencia, las recomendaciones respecto a cuándo derivar se basaron en la opinión de los expertos del GEG NICE.

- **Consideraciones adicionales:** no se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que actualizaran la evidencia que apoyaba la recomendación de la guía NICE CG128. Tampoco se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que pudieran actualizar la base de evidencia de la recomendación de la GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009.

La guía NICE CG128 incorporó los signos y síntomas seleccionados en el perfil de evidencia junto con otros signos y síntomas basados en el consenso de expertos dentro de un listado tabulado y clasificado en función de la interacción social y el comportamiento. El GEG de la guía NICE CG128 consideró esta información clínicamente relevante y fácilmente observable o provocada por profesionales especialistas en pediatría. Reflejan las deficiencias principales en la alteración de la comunicación social recíproca y la interacción y los intereses fijos y comportamientos inusuales. Aunque las características enumeradas en el listado tabulado son consistentes con el autismo el GEG NICE reconoció que estas características eran variables entre diferentes personas. Los profesionales sanitarios no deben descartar la posibilidad de autismo si ciertas características no están presentes o si después de una intervención basada en las necesidades, las dificultades parecen resolverse.

Los equipos profesionales deben conocer que mientras el comportamiento en el autismo es generalizado, las manifestaciones pueden variar dependiendo de la situación, incluyendo su familiaridad, grado de predictibilidad, así como estructura y apoyo. Algunos niños, niñas y jóvenes con autismo pueden ser verbalmente capaces, tener buen contacto ocular, sonreír, jugar y mostrar afecto a los miembros de la familia. Los niños y niñas en edad escolar con autismo podrían tener normal o incluso un desarrollo escolar avanzado. El retraso en los hitos del lenguaje no descarta autismo, aunque las características inusuales descritas del habla, entendimiento del lenguaje y uso deben estar presentes.

d) ¿Existe incertidumbre importante o variabilidad sobre cómo valoran los pacientes los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE 128 consideró que era importante valorar la preocupación de los padres y madres en el contexto del autismo, aunque no sea compartida por otros miembros de la familia.

Muchas familias y cuidadores encuentran útil el proceso y un reconocimiento en etapas tempranas podría evitar el retraso en el diagnóstico. Sin embargo, el GEG NICE reconoció que la derivación para una evaluación de autismo podría ser estresante o incluso inaceptable para los familiares o para los niños, niñas o jóvenes.

Por esta razón, el grupo enfatizó en la importancia de un análisis cuidadoso y la participación en el proceso de familiares, cuidadores y niños, niñas, cuando fuera apropiado, manteniendo los intereses de la persona con autismo como eje central en el proceso de toma de decisiones. Incluso cuando los niños, niñas o jóvenes no tienen autismo, si hay un problema de comportamiento o desarrollo, una evaluación de su problema es beneficiosa, ya que pueden ser dirigidos a otras vías de diagnóstico apropiadas.

e) ¿El balance entre efectos deseables y no deseables favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** la evidencia no abordó directamente posibles beneficios o daños asociados al reconocimiento de autismo y la decisión de derivar a un equipo especializado. El punto de vista del GEG NICE 128 fue que cualquier niño, niña o joven con problemas relacionados con el desarrollo o comportamiento requería una evaluación cuidadosa. En algunos casos, es posible que no haya motivos reales para la ansiedad y resolver las dudas puede ser una estrategia apropiada y útil. Cuando haya motivos para la preocupación, una evaluación clínica sería necesaria. En algunos niños y niñas atendidos en Atención Primaria podría considerarse apropiada la derivación a un centro de desarrollo infantil, una terapia del habla y lenguaje o la atención en Servicios de Salud Mental del niño, niña y adolescente. Para aquellos niños en los que el profesional sanitario se plantee la posibilidad de un diagnóstico de autismo, debería ofrecerse una derivación a un equipo especializado. Existen beneficios al establecer la naturaleza de cualquier trastorno del comportamiento o desarrollo. El GEG NICE reconoció que la decisión de derivar a un equipo de autismo podría condicionar un diagnóstico incorrecto, que podría tener consecuencias negativas para los niños, niñas, jóvenes y sus familias. Por ello consideraron importante que la guía debía proporcionar recomendaciones para establecer un diagnóstico de autismo lo más exacto posible. En general, el GEG NICE consideró que los beneficios de la detección de TEA superaban los potenciales daños de un diagnóstico erróneo.

f) ¿El coste-efectividad de la intervención favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia que abordara el coste-efectividad del reconocimiento de signos / síntomas de autismo. El consenso del GEG NICE fue que el uso de la tabla de signos y síntomas y unos criterios claros de derivación por sospecha de diagnóstico de TEA podría aumentar las tasas de derivaciones, pero también, mejorar el reconocimiento de aquellos que requieren una evaluación, independientemente de si finalmente fueron diagnosticados de TEA u otro trastorno. Aunque el diagnóstico no sea confirmado, la derivación inicial podría conducir a una identificación temprana de otros trastornos del neurodesarrollo o de la comunicación, lo que supondría un uso coste-efectivo de los recursos. El listado de signos y síntomas podría tranquilizar a los familiares y cuidadores de la escasa probabilidad de autismo en sus hijos o hijas y reducir consultas y costos innecesarios. El consenso del GEG NICE es que, si aumentaban las derivaciones, el proceso de toma de decisiones debía ser rápido,

simple y efectivo en la identificación de los niños y niñas que debían someterse a una evaluación diagnóstica específica de autismo, ya que esta es la parte de mayor coste dentro del procedimiento diagnóstico. Es importante que la decisión sobre quién debe ser evaluado sea lo más exacta posible, ya que en caso contrario podría aumentar los tiempos de espera y el costo. Es necesario sopesar el beneficio adicional de una identificación y derivación correcta en los niños y niñas con autismo con el coste adicional para el NHS y el estrés que supone para la familia la valoración de aquellos sin autismo. No se localizaron datos para ayudar al GEG NICE en sus consideraciones, pero el consenso del grupo es que los beneficios superarían los costes.

#### g) ¿Cuál sería el impacto en equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE consideró que la sospecha de autismo debía ser valorada por un equipo especializado en autismo, con un punto único de derivación para simplificar el proceso y asegurar equidad en el acceso. El GEG NICE 128 consideró la posibilidad de que hubiera algún tema de potencial desigualdad en los síntomas y signos de autismo. Los y las profesionales pueden tener dificultades para interpretar comportamientos diferentes a lo habitual en niños, niñas y jóvenes de diferente cultura, pero no deben asumir que diferencias en un comportamiento infantil sean debidas a diferencias culturales. El GEG NICE consideró que los y las profesionales necesitarían ser autocríticos con cualquier desconocimiento respecto a otras culturas con las que no estén familiarizados, incluidas ciertas costumbres de crianza, interpretación de cómo juegan los niños y niñas entre ellos y con los adultos y las expectativas de las familias y cuidadores sobre el desarrollo infantil. El retraso en el lenguaje asociado con autismo puede ser atribuido con frecuencia a dificultades para entender o expresarse en una lengua diferente a la de origen. Es importante considerar si el niño o niña tiene problemas para entender su lengua materna, para minimizar el riesgo de sobrevalorar los signos / síntomas de autismo. Los niños y niñas de entornos muy desfavorecidos que han experimentado malos tratos o desventajas psicosociales considerables con múltiples cuidadores plantean un desafío particular. Los y las profesionales deben ser cautelosos para no asumir que los signos del autismo se deben a un entorno familiar disruptivo o abusivo, múltiples entornos de atención o un padre/madre o cuidador con problemas de salud física o mental. Algunos de los signos y síntomas del autismo pueden solaparse con los trastornos del apego, un diagnóstico que se realiza con frecuencia en los niños y niñas tutelados. Basado en la experiencia clínica, el GEG NICE reconoció que las niñas con TEA eran infradiagnosticadas frente a los niños.

El GEG NICE destacó que el autismo era infradiagnosticado en niños, niñas y jóvenes con discapacidad intelectual, ya que los signos/síntomas podrían estar enmascarados. Los signos / síntomas necesitan ser considerados desde la perspectiva de la edad intelectual, y no desde la perspectiva de la edad biológica. Algunos profesionales pueden cometer un error de diagnóstico al no considerar el autismo porque esté presente un diagnóstico de discapacidad intelectual. En algunos casos, se puede subestimar la importancia de un diagnóstico de autismo cuando hay otras deficiencias intelectuales, viéndose el diagnóstico de autismo como una carga adicional

para las familias. La opinión del GEG NICE es que el diagnóstico de autismo en niños, niñas y jóvenes con discapacidad intelectual es importante para proporcionar el tipo adecuado de ayuda y apoyo a los niños, niñas, familiares y cuidadores.

#### h) ¿La intervención es aceptable para las partes interesadas?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el GEG NICE reconoció que debe considerarse al niño y niña en su contexto, buscando combinaciones de signos/síntomas que identifiquen patrones de comportamiento y desarrollo. Los profesionales sanitarios consideran un conjunto de factores cuando deciden derivar a un niño o niña para una evaluación adicional, como el entorno en el que es observado, la gravedad y duración de los signos / síntomas, el impacto en los niños, niñas, jóvenes y sus familias, quién está preocupado y desde cuándo, así como la presencia de signos/síntomas junto con factores de riesgo y otra información.

El listado tabulado de signos y síntomas elaborado por el GEG NICE 128 pretende aportar una visión global de los intereses restringidos y repetitivos del comportamiento y la comunicación social y comportamientos característicos del autismo. El GEG NICE es consciente de que no es posible enumerar todas las posibles variaciones de signos y síntomas en una tabla, por lo que los profesionales sanitarios no deben descartar el autismo si no se observan todos estos signos y síntomas.

El GEG NICE consideró esta información clínicamente relevante y fácilmente observable o provocada por profesionales especialistas en pediatría. Reflejan las deficiencias principales en la alteración de la comunicación social recíproca y la interacción y los intereses fijos y comportamientos inusuales.

Aunque las características enumeradas en el listado tabulado son consistentes con el autismo, el GEG NICE reconoció que podrían variar entre diferentes personas. Los y las profesionales no deben descartar la posibilidad de autismo si ciertas características no están presentes o si después de una intervención basada en las necesidades, las dificultades parecen resolverse. Los equipos profesionales sanitarios también tienen que tener en cuenta que, aunque el comportamiento del autismo es generalizado, las manifestaciones pueden variar según la situación, incluyendo su familiaridad, grado de previsibilidad y estructura y apoyo. Algunos niños, niñas y jóvenes con autismo pueden hablar, tener un contacto ocular apropiado, sonreír, jugar y mostrar sentimientos de afecto a sus familiares. Los niños y niñas en edad escolar con autismo podrían tener un desarrollo preescolar normal o avanzado. El retraso en los hitos del lenguaje no confirma el autismo, aunque las características inusuales descritas del habla, comprensión y uso del lenguaje deben estar presentes.

#### i) ¿Es factible implementar la intervención?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que implementar esta intervención era factible dentro del contexto del SNS.



## 6.3 Escalas de detección precoz

- *¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?*

### Contexto

Como se ha indicado en preguntas anteriores, el diagnóstico de autismo es complejo y requiere un nivel de alerta desde el inicio de los primeros síntomas / signos de un trastorno del neurodesarrollo.

Existen una gran variedad de instrumentos para la detección precoz de sospecha de TEA en Atención Primaria, que podrían ayudar a diferenciar signos / síntomas de trastornos del neurodesarrollo compatibles con un posible cuadro de TEA. Este tipo de instrumentos requieren la traducción y validación previas en la población en la que van a ser utilizados, por ello, además de la comprobación del rendimiento diagnóstico, es de interés la información sobre aquellos que están validados en población donde van a ser utilizados, con el fin de evitar las diferencias en las propiedades psicométricas debidas a la variabilidad cultural entre países.

En este contexto se investigó las posibles nuevas versiones validadas en castellano de escalas de evaluación de signos y síntomas de sospecha de TEA.

Además, para complementar la información, se abordó la idoneidad de las escalas de evaluación para el cribado poblacional de TEA.

En la guía TEA 2009 se declaró que no había instrumentos de cribado de TEA apropiados y validados que cumplieran los criterios para el cribado poblacional, basado en la investigación de instrumentos disponibles en castellano y en una revisión sistemática publicada en 2006 sobre instrumentos de cribado de autismo en habla inglesa, que descartó el *Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)* como instrumento de *screening*, y recomendó seguir investigando la capacidad del *Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)* (82).

### Recomendaciones

1. El cribado poblacional para el TEA no está recomendado con los instrumentos desarrollados actualmente (C, vigente).
2. Tener en cuenta que los instrumentos para identificar a los niños, niñas y jóvenes con una mayor probabilidad de autismo pueden ser útiles para recopilar información sobre los signos y síntomas de autismo de una manera estructurada pero no son esenciales y no deben ser utilizados para realizar o descartar un diagnóstico de autismo (débil adoptada).

También se debe tener en cuenta que:

- Un resultado positivo en las herramientas para identificar una mayor probabilidad de autismo puede respaldar la decisión de derivar por sospecha de autismo, aunque también puede deberse a razones distintas al autismo.
- Un resultado negativo no descarta el autismo.

## Justificación

Se ha mantenido vigente una recomendación en contra del cribado poblacional para TEA con los instrumentos actualmente disponibles.

Se adoptó una recomendación procedente de la guía NICE *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum* CG128, que indicó la utilidad de los instrumentos de identificación del TEA para la recopilación de manera estructurada de información sobre los signos / síntomas de autismo, destacando la importancia de contemplar la posibilidad de que un resultado positivo o negativo podría no corresponder en todos los casos con un diagnóstico de TEA o ausencia de la enfermedad, respectivamente.

El balance de las consecuencias deseables y no deseables fue considerado favorable al uso de los instrumentos o escalas de evaluación de sospecha de TEA para recopilar información de una manera estructurada; sin embargo, el grupo de trabajo consideró que el balance no era favorable al uso de estos instrumentos con el objetivo de realizar o descartar un diagnóstico de autismo.

Valoración de los desenlaces por parte de los pacientes: el GAG consideró que la mayoría de los pacientes, una vez informados de los pros y contras, estarían de acuerdo con la recomendación adoptada.

Recursos requeridos: la mayoría de los instrumentos disponibles para la identificación de signos o síntomas de autismo en la práctica clínica habitual podrían emplearse en una evaluación clínica sin costes importantes.

### Justificación detallada

La investigación de evidencia relacionada con la idoneidad de las escalas de evaluación para el cribado poblacional de TEA no localizó nueva evidencia que apoyara su uso en esta situación. Se consideró que la recomendación sobre el cribado poblacional de TEA debía permanecer vigente (recomendación C), basado en un nivel de evidencia 4 (Guía SIGN 2007, UK *National Screening Committee* 2009) (83,84).

La guía SIGN 145 incluyó como base de evidencia una revisión sistemática que analizó instrumentos de cribado en habla inglesa, así como la recomendación elaborada sobre este tema por el Comité de Cribado Nacional de Reino Unido en 2012 (85). Los autores encontraron lagunas en la evidencia sobre la prueba de cribado de TEA y sugirieron que la implementación de un programa de cribado de TEA podría ser prematuro. En 2022 se publicó una actualización de este documento en el que se analizó si la evidencia en los últimos 10 años había abordado las lagunas de evidencia identificadas con anterioridad (86). Se investigó la estabilidad diagnóstica de TEA en niños y niñas menores de 6 años, la exactitud de los instrumentos de cribado de TEA, así como la efectividad de las intervenciones en niños y niñas con TEA que habían sido identificados mediante un cribado poblacional. Se concluyó que un diagnóstico de TEA en menores de 5 años podría no ser estable, que los instrumentos de cribado poblacional para TEA no presentaban una adecuada sensibilidad y valor predictivo positivo y podría no ser aceptable para los padres, y no estaba claro que la intervención fuera efectiva. Por tanto, la revisión de la evidencia no indicó que el cribado de TEA debiera ser recomendado en población infantil de 5 o menos años de edad. La recomendación sobre el programa de cribado de autismo ha sido archivada en el listado de recomendaciones del UK NSC y no se llevarán a cabo nuevas actualizaciones periódicas; se reabrirá la

investigación en caso de que nueva evidencia publicada tenga probabilidad de un efecto significativo sobre la recomendación.

Además, se localizó un informe elaborado por AHRQ, basado en una revisión sistemática de la evidencia sobre los beneficios y daños del cribado rutinario de TEA en un entorno de Atención Primaria, enfocado a estudios sobre el uso de instrumentos de cribado en niños menores de 36 meses en un entorno de cribado universal (87). Este informe incluyó la versión revisada del M-CHAT (M-CHAT-TR), que es un instrumento utilizado para detección de signos y síntomas de TEA en niños con trastorno del neurodesarrollo. Los autores refirieron que el enfoque del autismo en EE. UU., basado en la vigilancia pediátrica, el cribado de desarrollo general y la detección de los familiares, en la actualidad no detecta la mayoría de niños menores de 4 años con problemas de autismo.

M-CHAT y M-CHAT-R/F (M-CHAT revisado con entrevista de seguimiento) mostraron un valor predictivo positivo cercano al 50 % en atención primaria para los niños y niñas entre 16 y 30 meses. No se localizaron estudios que compararan desenlaces a largo plazo del cribado frente a no cribado. Los autores concluyeron que se necesitaba más investigación para determinar los beneficios y daños del cribado en la población general.

La *US Preventive Services Task Force* (USPSTF) elaboró una recomendación basada en el informe AHRQ 2016 en la que concluyó que la evidencia era insuficiente para evaluar el balance beneficios / daños del cribado de TEA en población infantil en la que no se había detectado un motivo de preocupación por parte de los familiares o por un profesional de la salud (88). No se han publicado actualizaciones de este informe. El proceso de revisión se inició en 2021 con la publicación de un borrador del plan de investigación para la actualización de la recomendación sobre el cribado en niños y niñas entre los 12 y 36 meses, y se llevará a cabo la evaluación de estudios que analicen cualquier programa de detección de autismo (incluidos los combinados con cribado y vigilancia del desarrollo). Se abordarán los beneficios y daños de las pruebas de detección en la población infantil general, sin selección de subgrupos de población con riesgo elevado. Además, se incluirán estudios de terapia ocupacional y del habla dirigidos a la población incluida.

## De la evidencia a la recomendación

### a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** en las últimas décadas se ha constatado un aumento generalizado de personas diagnosticadas de autismo, con cifras que variaron desde 0,04 % en el decenio de 1970 a 1 – 2 % de prevalencia en la actualidad (23). El diagnóstico de autismo es complejo y requiere un nivel de alerta desde el inicio de los primeros síntomas/signos de un trastorno del neurodesarrollo.

En el SNS se realiza, dentro del programa de salud infantil, el cribado de trastornos del neurodesarrollo, mediante instrumentos de evaluación como la escala Haizea-Llevant.

En la fase siguiente del procedimiento diagnóstico, enfocada a una detección más específica, se dispone de una gran variedad de instrumentos que podrían ayudar a diferenciar signos y síntomas de trastornos del neurodesarrollo compatibles con un posible cuadro de TEA.

- **Consideraciones adicionales:** la actualización de la pregunta sobre escalas de evaluación de sospecha de TEA se considera una prioridad ante la necesidad de analizar la nueva evidencia relacionada con estos instrumentos y su validación en el contexto de la población española.

b) ¿Cuál es la exactitud de las escalas de evaluación de sospecha de TEA?

- **Juicio:** *muy inexacta.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** el grupo elaborador de la guía NICE CG128 acordó un umbral de exactitud en la predicción para los instrumentos o escalas de detección precoz de sospecha de TEA para toda la guía. Ninguna de las escalas evaluadas cumplió los niveles predefinidos de exactitud diagnóstica (80 % de S y E con el umbral más bajo del IC de 95 % de 70 %).

La evidencia con respecto a estas escalas de detección de un mayor riesgo de presentar autismo fue muy limitada y la exactitud insuficiente, basada en estudios observacionales no controlados y de muy baja calidad.

Las escalas de triaje de signos y síntomas de sospecha de TEA requieren la traducción y validación previas en la población en la que van a ser utilizadas. Por ello, se investigó la validación de estas escalas en población española. Se localizó una revisión sistemática que fue llevada a cabo con el objetivo principal de identificar instrumentos para el cribado de TEA específicamente desarrollados para la población de habla española o que habían sido traducidos y adaptados para su uso en esta población (89).

De los 5 instrumentos incluidos para la síntesis de resultados en esta revisión, 3 fueron evaluados en hispanohablantes pero no validados en nuestro contexto (*Autism detection in Early Childhood ADEC*, *Social communication Questionnaire SCQ* y *Checklist for Autism in Toddlers CHAT*); el instrumento *Autism Spectrum Assessment for Hispanic Children (ASA-HiCh)* fue evaluado en un estudio con un tamaño de muestra pequeño y un amplio rango de edad de los participantes, circunstancias que fueron consideradas limitaciones importantes para generalizar los resultados. Solo 2 instrumentos fueron considerados adecuadamente evaluados y validados en población residente en España, adaptándose a las diferencias culturales y de lenguaje, el M-CHAT y M-CHAT-R/F.

Una revisión sistemática publicada en 2023 analizó los aspectos relacionados con el desarrollo, traducción y datos de rendimiento diagnóstico disponibles de instrumentos y cuestionarios para el cribado y diagnóstico de TEA en idioma español (90). Se localizaron 21 instrumentos disponibles en español, de los que 17 correspondían a instrumentos de cribado y 4 de uso en el diagnóstico de TEA. No se localizaron nuevos instrumentos para la detección precoz de sospecha de TEA validados en población residente en España.

La primera adaptación al español de M-CHAT fue publicada en 2011 en un estudio que incluyó una muestra inicial de 2480 niños y una muestra adicional de 2055 niños, para evaluar la fiabilidad de la nueva versión (91). Los resultados de la versión española adaptada fueron similares a la validación original (92). En otro estudio posterior, se administró el instrumento a 9524 niños atendidos entre los 18 y 24 meses en visitas dentro del programa de salud infantil entre 2005 y 2012 (93).

Más recientemente, se llevó a cabo otro estudio para la traducción, implementación y evaluación de la versión española de M-CHAT-R/F realizado en consultas de pediatría pertenecientes al SNS (94). En este estudio, 6625 niños fueron estratificados dentro de dos grupos de edad, uno que incluía el rango de 14 – 24 meses y otro de 23 – 36 meses.

Los resultados del rendimiento diagnóstico expuestos en los estudios primarios localizados sobre M-CHAT y M-CHAT R/F en población española se han incorporado dentro del marco EtD correspondiente a esta pregunta. Estos resultados deben valorarse con cautela, ya que fueron realizados en estudios observacionales no controlados, y los datos son recogidos por los familiares, lo que añade subjetividad.

En la revisión de la literatura, no se localizó evidencia que actualizara los estudios sobre la escala Autónoma analizados en la guía para el manejo de pacientes en Atención Primaria 2009 (95). El proceso de validación de la escala Autónoma fue realizado sobre una población de 109 personas entre 5 – 31 años, clasificada en tres grupos: uno compuesto por niños, niñas y jóvenes diagnosticados de trastorno de Asperger, otro de autismo no asociado a discapacidad intelectual, y otro con trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Los resultados estimaron una sensibilidad entre 97,8 % y 100 % y una especificidad entre 98,9 y 72 % para los puntos de corte 37 y 36 respectivamente, con un 30,2 % de falsos positivos en el punto de corte 36. Los autores aconsejaron la derivación a partir del punto de corte 36. La correlación interjueces (0,83) y *test-retest* (0,94 para los padres y madres y 0,97 para los profesores) dieron resultados positivos (33).

Todas las guías seleccionadas coincidieron en que las escalas de evaluación podrían ayudar a la recopilación de los signos y síntomas de sospecha de TEA de manera estructurada, aunque no se recomendó ninguna escala específica para confirmar o descartar el diagnóstico de sospecha de TEA.

### c) ¿Cuál es la certeza general de la evidencia sobre la exactitud de la prueba?

- **Juicio:** *muy baja*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** la guía NICE CG128 incluyó 9 estudios para elaborar las tablas de evidencia que apoyaron esta recomendación. Estos estudios fueron llevados a cabo en Australia (96,97), Canadá (98,99), Suecia (100,101), Reino Unido (102) y EE.UU. (103,104). 5 de los estudios incluyeron niños menores de edad preescolar (96-98,102,103) y uno de escuela primaria (103). Ningún estudio incluyó niños de escuela secundaria exclusivamente. 3 estudios incluyeron niños de edad preescolar y escuela primaria (95,99,103) y 2 incluyeron grupos de todas las edades (102,103).

La evidencia consideró un número limitado de instrumentos actualmente en uso en el SNS del Reino Unido. 5 estudios examinaron el cuestionario SCQ (*Social Communication Questionnaire*) (96,98,99,103,104), 2 el cuestionario M-CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*) (98,104), 2 el cuestionario ABC (101,102) y uno el DBC-ES (*Developmental Behaviour Checklist – Early Screen*) (97).

La evaluación de la calidad no abordó las limitaciones relacionadas con inconsistencia o evidencia indirecta de los estudios individuales, debido a que se trataba de estudios observacionales no controlados.

La evaluación de la calidad de la revisión sistemática de Alonso-Esteban *et al.*, y de los estudios primarios relacionados con escalas validadas en nuestro contexto se expone en el material metodológico.

- **Consideraciones adicionales:** la confianza en la evidencia favorable al uso de los instrumentos de evaluación para la recopilación de signos y síntomas de sospecha de TEA de manera estructurada y en contra de su uso como instrumento para el diagnóstico de autismo, fue considerada muy baja por el grupo elaborador de la guía NICE CG128.

En el enfoque GRADE, los estudios sobre exactitud diagnóstica correctamente diseñados tienen una consideración de alta certeza en la evidencia. Sin embargo, en el contexto de proporcionar evidencia para una recomendación basada únicamente en estos estudios, se considera que la certeza es baja o muy baja, debido a evidencia indirecta, ya que la exactitud de la prueba es un desenlace subrogado del impacto de la prueba en los desenlaces importantes para los pacientes.

d) ¿Existe incertidumbre importante o variabilidad sobre cómo valoran los pacientes los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de cómo valoran los pacientes los desenlaces principales.

e) ¿El balance entre efectos deseables y no deseables favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *avorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** un instrumento exacto de triaje podría mejorar el reconocimiento a edad temprana de signos y síntomas de sospecha de TEA y la confianza de los y las profesionales en la derivación a una atención especializada. Además, podría proporcionar una mayor seguridad a las familias acerca de si una derivación es necesaria o no.

Sin embargo, el uso de instrumentos para el reconocimiento de autismo podría reducir la confianza en los y las profesionales en emitir un juicio, y si se utilizan de manera incorrecta, podría llevar, en teoría, a un número inapropiado de derivaciones y evaluaciones diagnósticas.

El punto de vista del GEG NICE fue que estos instrumentos no son esenciales, pero pueden ser útiles en la recopilación de información sobre los signos y síntomas de una manera estructurada. Una puntuación positiva podría apoyar decisiones, pero otros factores son importantes para determinar si se debe proceder a una evaluación específica del diagnóstico de autismo.

f) ¿El coste-efectividad de la intervención favorece la intervención o la comparación?

- **Juicio:** *favorece la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia que considerara el coste-efectividad del uso de estos instrumentos para apoyar decisiones.
- **Consideraciones adicionales:** los instrumentos de triaje de TEA pueden aumentar el tiempo requerido en la consulta para cada niño y niña (incluyendo el tiempo para interpretar y comunicar los resultados de estos instrumentos) o bien disminuir el tiempo requerido al enfocar la entrevista clínica sobre los signos / síntomas de una manera estructurada. Por otra parte, la información útil recopilada de esta manera puede reducir el número de derivaciones innecesarias para una mayor evaluación, que es la parte más costosa del manejo del autismo.

El uso de estos instrumentos requiere entrenamiento y experiencia. Alcanzar el nivel de competencia requiere recursos, tanto en costes iniciales de capacitación, como en tiempo para analizar los resultados.

g) ¿Cuál sería el impacto en equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de cómo sería el impacto en equidad en salud.

h) ¿La intervención es aceptable para las partes interesadas?

- **Juicio:** *desconocido.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si la intervención era aceptable para las partes interesadas.

i) ¿Es factible implementar la intervención?

- **Juicio:** *probablemente favorece a la intervención.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información sobre la factibilidad de implementar la intervención.

## 6.4 Edad mínima de sospecha

- ***¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?***
  - ***Pregunta complementaria: ¿A qué edad debe incluirse el TEA en el diagnóstico diferencial de los trastornos del neurodesarrollo?***

### Contexto

El autismo se manifiesta en las diferentes etapas de la infancia de forma variable, dependiendo de la gravedad de la afectación, la presencia de condiciones coexistentes y el nivel de capacidad cognitiva o factores socio-ambientales e intervenciones, entre otros factores.

Datos aportados por el *Center for Disease Control and Prevention* (CDC) correspondientes al periodo entre 2016 y 2019, revelaron que algunos síntomas de TEA comienzan a aparecer en el primer año de vida y podrían ser detectados entre los 6 y 18 meses (105); sin embargo, el promedio de edad de diagnóstico de TEA en EE. UU. es de 4 o más años (106).

Estudios localizados en la guía australiana para la evaluación y diagnóstico de autismo 2018 afirmaron que parecía haber una estabilidad en el diagnóstico de TEA realizado antes de los 3 años. Un estudio observó que la edad más común de diagnóstico de TEA en Australia se encontraba entre los 3 y los 5 años (107).

Una revisión Cochrane publicada en 2022 mostró que 9 de cada 10 niños y niñas diagnosticados de autismo antes de los 6 años continuaron manteniendo los criterios diagnósticos durante un año o más (RR 0,92; IC 0,89 – 0,95), aunque la evidencia fue incierta (evidencia de baja calidad, debido a heterogeneidad y riesgo de sesgo) (108).

Las particularidades de comportamiento de cada niño y niña condicionan en algunos casos grandes dificultades en el diagnóstico diferencial con otros trastornos del neurodesarrollo, que requieren la pericia del profesional sanitario, ayudado por instrumentos o escalas de evaluación fiables y validadas dentro del contexto donde se utilizan. Un retraso en el diagnóstico puede acrecentar los síntomas y retrasar la integración y desarrollo del niño y niña dentro de su entorno, con dificultades para las relaciones sociales y comportamiento con otros niños y niñas (64,109).

En el mismo sentido, se ha informado que los indicios de un retraso en el neurodesarrollo podrían producir preocupación en los familiares cercanos en etapas muy tempranas de la vida (72).

Se planteó la actualización de esta pregunta para investigar la aparición de nueva evidencia sobre la edad más temprana en la que podrían detectarse las primeras señales de alerta que indiquen un posible TEA.



## Recomendaciones

Los y las profesionales deben vigilar la presencia de posibles señales de alarma desde al menos los 6 meses de edad (C, √, vigente).

Dado que no se ha evidenciado una edad mínima para detectar alteraciones, la derivación a Atención Especializada puede ser considerada a cualquier edad en que se sospeche un TEA (BPC, vigente).

El TEA debe ser incluido en el diagnóstico diferencial en los niños y niñas de cualquier edad en los que se detectan signos o síntomas de alerta de trastorno del neurodesarrollo (BPC, de *novo*).

## Justificación

Se han mantenido vigentes las recomendaciones sobre la vigilancia de señales de alarma desde al menos los 6 meses y la consideración de derivar a cualquier edad en la que se sospeche un TEA.

En la revisión sistemática realizada para la actualización de esta pregunta no se localizó evidencia de calidad para apoyar una recomendación sobre la edad mínima en la que es posible la detección de signos o síntomas compatibles con un posible TEA. Tampoco se localizó evidencia que pudiera actualizar la base de evidencia de la guía 2009 para la elaboración de la recomendación sobre la edad de vigilancia apropiada de posibles señales de alarma de TEA.

Sobre la base de la evidencia indirecta y los juicios emitidos por los miembros del GAG sobre los criterios incluidos en el marco EtD se redactó una declaración de BPC que fue aprobada por unanimidad por el GAG.

## Justificación detallada

Evidencia indirecta de muy baja calidad mostró resultados concordantes con la recomendación y BPC desarrollada en la guía 2009, por lo que se acordó mantenerla vigente y elaborar una nueva BPC para incluir el diagnóstico diferencial de TEA a cualquier edad como refuerzo para la práctica clínica. Los estudios localizados fueron muy heterogéneos y de escasa consistencia y calidad por lo que no cumplieron los criterios para ser incluidos en un perfil de evidencia elaborado con la metodología GRADE y que aportara como desenlace principal la edad más temprana de detección de signos/síntomas de TEA.

Aunque no se localizó evidencia para apoyar una recomendación sobre la edad mínima de detección de signos de alarma, el GAG consideró relevante la detección de signos precoces desde al menos los 6 meses y, la evaluación y seguimiento por parte del profesional sanitario.

El GAG consideró que incluir el autismo en el diagnóstico diferencial con otros trastornos del neurodesarrollo a cualquier edad implicaba que los clínicos valoraran la posibilidad de autismo, con lo que sería posible obtener un beneficio neto importante con escasos costes y daños sobre los niños y niñas y sus familias.

## De la evidencia a la recomendación

### a) ¿Es prioritario este problema?

- **Juicio:** *sí.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** el cuadro clínico de TEA presenta signos y síntomas variables a lo largo de las diferentes etapas de desarrollo, así como particularidades de comportamiento de cada niño y niña. En algunos casos los criterios diagnósticos podrían no ser claros y el diagnóstico diferencial con otros trastornos del desarrollo podría presentar grandes dificultades.

El diagnóstico diferencial del TEA se plantea, en general, a partir de los 2 años de vida, sin embargo, estudios que recogen la preocupación de los padres y madres informan que indicios de un retraso en el neurodesarrollo pueden producir preocupación en los familiares cercanos alrededor de los 18 meses o incluso antes (72).

- **Consideraciones adicionales:** se planteó la actualización de esta pregunta como una prioridad para investigar la aparición de nueva evidencia sobre la edad más temprana en la que podrían detectarse las primeras señales de alerta que indiquen un posible TEA.

### b) ¿Cuál es la magnitud de los efectos deseables esperados?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia sobre el impacto en los niños, niñas y sus familias de la edad mínima de detección de signos y síntomas de alarma. Se localizó evidencia heterogénea y de escasa calidad sobre la edad de detección de síntomas / signos de sospecha de TEA, por lo que no fue posible la elaboración de un perfil de evidencia que incluyera el impacto de la detección de signos/síntomas de alerta a edad temprana.

La guía 2009 no aportó evidencia concluyente acerca de la edad mínima para poder detectar alteraciones compatibles con un TEA. Un estudio de cohortes con una muestra de 150 participantes, se presentó como el estudio de mayor calidad donde se identificaron las primeras manifestaciones de trastorno del neurodesarrollo en el primer año de vida en un grupo de participantes hermanos de niños y niñas diagnosticados de TEA y en los que se confirmó el diagnóstico con posterioridad (110). Los síntomas más relevantes en la población de alto riesgo de TEA se han analizado en revisiones posteriores (111,112). 5 de los 26 estudios incluidos en la revisión de Tanner *et al.*, presentaron datos de investigación cuantitativa y cualitativa sobre la detección de síntomas entre los 6 y 12 meses en niños y niñas con alto riesgo de TEA.

En una revisión realizada en 2014 Daniels and Mandell informaron un promedio de edad de diagnóstico entre 38 y 120 meses (113). Van't Hof *et al.*, en una revisión posterior analizó la edad de diagnóstico de TEA en estudios publicados entre 2012 y 2019 (114) e incluyó un análisis de un subgrupo de niños que fueron posteriormente diagnosticados de TEA. Se halló una media de edad de diagnóstico de 43,18 meses (IC 95 % entre 39,79 y 46,57) y una mediana entre 30 y 68 meses. Aunque no se analizaron los factores que influyeron en la edad de diagnóstico, los autores destacaron el subtipo de diagnóstico de TEA, diagnósticos adicionales y género como factores con interés clínico, aunque

consideraron que se requerirían más estudios para evaluar la amplia variedad de factores que podrían influir en la edad de diagnóstico y usar un diseño de estudio que permitiera ajustar las covariables.

En la guía australiana se localizó evidencia indirecta basada en 2 estudios prospectivos sin grupo control realizados en 2007 y 2008 con población consecutiva, que analizaron la estabilidad en el diagnóstico de TEA, valorada con DSM-IV y utilizando varios instrumentos o escalas para confirmar el diagnóstico. Se observó que, para una pequeña proporción de niños y niñas diagnosticados de TEA, podría realizarse un diagnóstico fiable y válido a los 2 años de edad, llevado a cabo por un clínico experimentado, siendo este diagnóstico relativamente estable a lo largo del tiempo (115,116). Los resultados de uno de los estudios mostraron que en un grupo de 31 participantes con edad comprendida entre los 14 y los 25 meses, 21 de ellos fueron diagnosticados de autismo en una primera visita con una media de edad de 21,6 meses (DE 3.2); en 19 participantes se confirmó el diagnóstico a los 15 meses de la primera visita (edad media de 34,8 meses y de 3,9) (115).

En otro estudio con 77 participantes se diagnosticó autismo a 46 en una primera visita (edad media 2 años y 3 meses, desviación estándar (DE) de 5 meses y un rango entre 16 meses y 2 años). Se confirmó el diagnóstico en 32 participantes (70 %) en una segunda visita realizada alrededor de los 4 años (edad media de 4 años y 5 meses, DE de 8 meses y un rango entre 3,5 años y 6 años y 10 mes) (116).

c) ¿Cuál es la magnitud de los efectos no deseables esperados?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia relacionada con los efectos no deseables de detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información sobre los efectos no deseables de detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

d) ¿Cuál es la certeza global en la evidencia sobre los efectos?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se localizó evidencia.
- **Consideraciones adicionales:** no fue posible valorar la certeza, debido a la ausencia de evidencia sobre los efectos de la detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

e) ¿Existe incertidumbre o variabilidad importante sobre cómo los pacientes valoran los desenlaces principales?

- **Juicio:** *desconocida.*
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia procedente de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de la valoración de los desenlaces principales por parte de los pacientes.

f) El balance entre los efectos deseables y no deseables esperados, ¿favorece a la intervención o a la comparación?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no evidencia procedente de investigación.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información para hacer un balance de efectos deseables y no deseables de la detección de signos de alerta temprana a una determinada edad.

g) ¿Cuál sería el impacto en la equidad en salud?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se ha realizado revisión sistemática del tema.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información para valorar el impacto en la equidad en salud.

h) ¿Es aceptable la opción para los agentes implicados?

- **Juicio:** *desconocida*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia relacionada con la aceptabilidad.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si la intervención era aceptable para las partes interesadas.

i) ¿Es factible la implementación de la opción?

- **Juicio:** *desconocido*.
- **Evidencia procedente de la investigación:** no se identificó evidencia relacionada con la factibilidad de la intervención.
- **Consideraciones adicionales:** el grupo consideró que faltaba información acerca de si era factible la implementación de la intervención.

## 7. Estrategias de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria

**Pregunta para responder:**

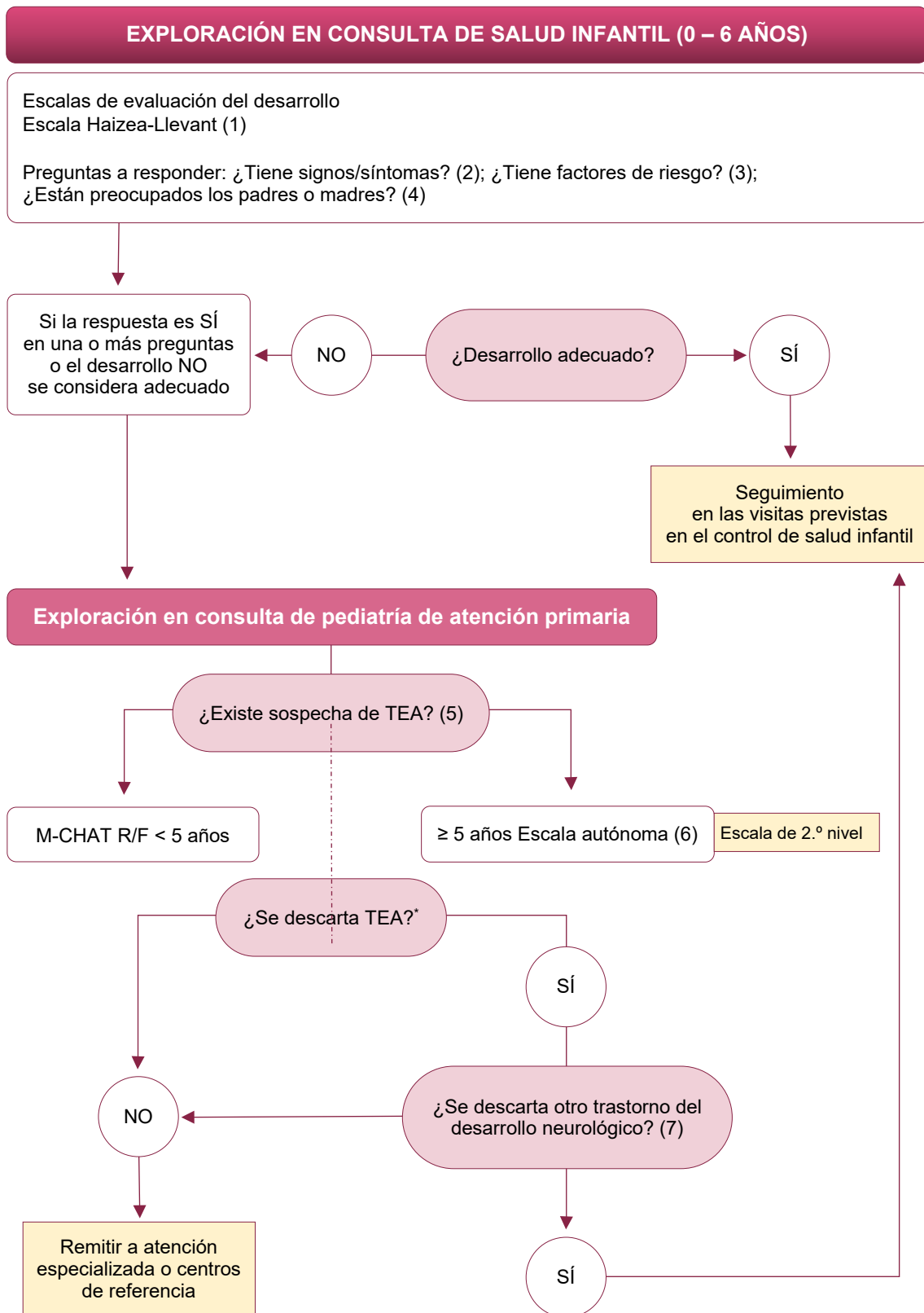
- *¿Cuáles son los pasos a seguir ante la sospecha de TEA? ¿Cuáles son los criterios de derivación de los TEA? – algoritmo*

### Pasos a seguir ante la sospecha de un TEA

Como directriz inicial, ante un paciente con sospecha de TEA se presenta el siguiente algoritmo, como actualización del expuesto en la guía 2009, para orientar la labor de derivación, basado en las recomendaciones presentadas previamente en la guía.

# Evaluación del desarrollo neurológico para detección de TEA en Atención Primaria

Tabla n.º 3. Algoritmo de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria



\* Juicio clínico basado en la valoración global en consulta de pediatría de Atención Primaria

## Notas aclaratorias del algoritmo de manejo de sospecha de TEA en Atención Primaria

A continuación, se exponen las notas aclaratorias relacionadas con la numeración que aparece en el algoritmo. La información ha sido actualizada con la evidencia más reciente disponible.

- (1) Escalas de evaluación del desarrollo: Escala Haizea-Llevant (desarrollada en nuestro contexto) (Anexo 2).
- (2) Señales de alerta inmediata y compendio de señales de alerta de TEA (Anexo 2).

El GAG valoró la importancia de la derivación temprana para facilitar la detección precoz.

- (3) Factores de riesgo de TEA a tener en cuenta en la valoración de antecedentes del niño o niña: factores perinatales (consumo de fármacos o sustancias teratógenas, infecciones perinatales, diabetes gestacional, sangrado gestacional, sufrimiento fetal, prematuridad, bajo peso), enfermedades metabólicas, edad avanzada de los padres y madres, o antecedentes de psicosis esquizofrénica o afectiva y antecedentes familiares (hermanos con TEA).

Sobre la base de la evidencia revisada, el grupo de actualización de la guía estuvo de acuerdo con los factores de riesgo de TEA considerados clínica y estadísticamente importantes por la guía NICE CG128, basado en evidencia de baja calidad (se consideró un umbral de significación clínica de OR/RR mayor de 1,25):

- Antecedentes de hermano diagnosticado de TEA.
- Antecedentes parentales de psicosis relacionada con esquizofrenia, trastorno afectivo u otros trastornos mentales y del comportamiento.
- Edad materna y/o paterna mayor de 40 años.
- Peso al nacer < de 2500 gr.
- Prematuridad < de 35 semanas.
- Ingreso en unidad de cuidados intensivos neonatales.
- Presencia de uno o múltiples defectos en el nacimiento.
- Género masculino.
- Amenaza de aborto con menos de 20 semanas de gestación.

El GAG consideró importante tener en cuenta en referencia a los factores de riesgo, la ausencia de información sobre antecedentes parentales en la mayoría de los niños y niñas que proceden de una adopción internacional. Asimismo, se debe considerar el desconocimiento de estos factores de riesgo en el donante de gametos / embrión para procedimientos de fecundación *in vitro*.

- (4) *Preocupación de los padres y madres. Escala Parent's Evaluation of Development Status (PEDS)* para orientar al profesional sobre qué preguntar a los padres y madres (117).

Al igual que la GPC para el manejo de pacientes con TEA en Atención Primaria 2009, la evidencia revisada apoya el uso de la Escala PEDS para orientar al profesional sobre qué preguntar a los padres, al considerarlo un instrumento del cribado del desarrollo sensible y específico (45,55).

- (5) Descartar alteraciones metabólicas, auditivas y otros posibles problemas de salud, y derivación a servicios especializados cuando sea idóneo.
- (6) Cuestionario M-CHAT-R/F (94) y Escala Autónoma (95). Usar como complemento si hay sospechas en niños y niñas:
  - Menores de 5 años: M-CHAT- R/F (Autoadministrada a padres y madres) - Anexo 2.
  - 5 años o más: Escala Autónoma (Autoadministrada a padres, madres y profesorado) - Anexo 2.
- (7) Otros trastornos del desarrollo. Se refiere a la presencia de otros trastornos que no cumplan los criterios de TEA, como trastornos de las habilidades motoras (ataxias, problemas de coordinación, hipotonía, que son indicativos de parálisis cerebral infantil, etc.), discapacidad intelectual (en cualquier grado), trastornos de aprendizaje, o trastornos de la comunicación (expresivo, receptivo, mixto o fonológico) y otros.



# 8. Estrategias para el seguimiento de niños y niñas con TEA en Atención Primaria

## **Pregunta para responder:**

- *¿Cómo planificar la consulta de los niños y niñas con TEA en Atención Primaria? y ¿Qué aspectos deben ser explorados/seguídos en la consulta de Atención Primaria de los niños y niñas con TEA?*

## Contexto

El seguimiento del desarrollo de los niños y niñas con TEA abarca la monitorización de los cuidados de prevención y promoción de la salud, problemas médicos asociados y efectos de las intervenciones sobre el retraso en el desarrollo neurológico.

Para un abordaje global se requiere el desarrollo y actualización de estrategias adaptadas a las necesidades de los niños y niñas y sus familias y a la disponibilidad de recursos dentro del contexto donde sean implementadas, teniendo en cuenta un modelo biopsicosocial de atención con la coordinación de equipos interdisciplinares, y la participación de profesionales de Atención Primaria, Atención Hospitalaria y unidades de Atención Temprana o Unidades de Seguimiento y Neurodesarrollo (como se denominan en Andalucía) (118). El objetivo común es la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas y su entorno familiar, con una atención centrada en el niño y niña con TEA, y dirigida de manera específica a las limitaciones para la comunicación, los trastornos del comportamiento y las dificultades de adaptación a entornos fuera de su rutina diaria.

El seguimiento del progreso y revisiones periódicas son básicas para asegurar un apoyo seguro y efectivo que permita a los niños y niñas y sus familias mejorar su bienestar e integración en el entorno en el que viven (119).

## Recomendaciones

1. Los y las profesionales deberán tener en cuenta la sintomatología y los trastornos conductuales de los niños y niñas con TEA para preparar, en coordinación con los padres y madres, las consultas del niño o niña y prevenir confusión o sobreestimulación y posibles problemas de salud o hábitos de riesgo (BPC, vigente).
2. Conviene filiar a los niños y niñas con TEA en cuanto al nivel madurativo (cociente intelectual o nivel de desarrollo) por ser un importante factor pronóstico, que condiciona la evolución global (aprendizajes, comunicación, habilidades sociales). (C, vigente).
3. Los equipos profesionales pueden utilizar intervenciones con apoyo visual como el uso de pictogramas, viñetas, imitación en muñecos, para apoyar los procesos de comunicación en los niños y niñas con TEA. Ejemplo, para mostrarles el instrumental, procedimientos y técnicas, exploración del dolor y otros síntomas. (B, vigente).

4. Los y las profesionales deberán utilizar frases cortas, simples, sin dobles sentidos para comunicar previamente al niño y niña lo que se le va a hacer, y utilizar órdenes directas cuando hay que solicitarles algo, utilizando la ayuda de los padres y madres para entenderles y comunicarse (D, vigente).
5. En la consulta de niños y niñas con TEA, los y las profesionales de Atención Primaria deberían tener en cuenta (✓, vigente):
  - Coordinarse con los padres y madres para que estos anticipen la consulta al niño y niña.
  - Procurar que no esperen en la sala de espera mucho tiempo, sobre todo si está ocupada con otros pacientes.
  - Confíe en el criterio de manejo de los padres y madres.
  - Procure recibirle en un ambiente ordenado y tranquilo.
  - Los refuerzos con premios (juguetes, pegatinas y otros) pueden facilitar futuras visitas.
  - En el caso de necesitar un determinado procedimiento que implica contacto físico hay que valorar el riesgo/beneficio de realizarlo. Por ejemplo, extracción sanguínea, donde habría que prepararle en la medida de lo posible, flexibilizar normas como permitir el acompañamiento de los padres y madres, o adaptar el procedimiento si fuera necesario.
  - Se debe estar atento a las alteraciones sensoriales y de conducta para detectar: síntomas enmascarados como el dolor, determinados hábitos nocivos o peligrosos como inhalar o ingerir sustancias tóxicas, autoagresiones.
  - Ajustar el formato de la medicación a las preferencias del niño y niña en la medida de lo posible (ej. jarabes en vez de comprimidos).
6. Los y las profesionales deberán vigilar el estado nutricional de los niños y niñas con TEA, recomendando suplementos dietéticos si fuera necesario o incluso derivando (D, vigente).
7. Los y las profesionales deberán manejar los problemas gastrointestinales de los niños y niñas con TEA de la misma manera que en niños y niñas sin TEA, teniendo en cuenta que la existencia de problemas digestivos funcionales (estreñimiento, alteraciones del ritmo intestinal, y otros) puede tener mayores consecuencias comportamentales y adaptativas que en población sin TEA (D, vigente).
8. Los y las profesionales deben informar a los padres y madres sobre hábitos saludables como la dieta o el ejercicio y la realización de actividades de ocio y tiempo libre, seleccionando aquellas que, dentro de las posibilidades familiares y la oferta comunitaria, proporcionen mayor disfrute y bienestar al niño y niña (✓, vigente).
9. Se deberá vigilar la higiene bucal de los niños y niñas con TEA. En caso de que se comiera la pasta dentífrica, recomendar otra sin flúor. Las asociaciones de pacientes y familiares pueden orientar sobre qué dentistas tienen experiencia atendiendo a niños y niñas con autismo, ya que en ocasiones pueden ser necesarias algunas adaptaciones en los procedimientos. Lo mismo ocurre si precisa revisión oftalmológica (D, vigente).
10. Todos los niños y niñas con TEA deben seguir el calendario vacunal indicado al igual que el resto de los niños y niñas, incluyendo la vacunación de la triple vírica (Rubéola, Sarampión y Paperas). Los y las profesionales deberán informar de la importancia de ello a los padres y madres (B, vigente).

11. Los y las profesionales de Atención Primaria deben vigilar la presencia de trastornos del sueño (C, vigente).
12. Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que no existe evidencia de que los TEA estén relacionados con trastornos digestivos (C, vigente).
13. Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de las dietas libres de gluten y caseína, secretina, vitamina B6 + magnesio, ácidos grasos Omega-3, dimetilglicina y oxígeno hiperbárico, para el tratamiento específico de los TEA (A, B, revisada y modificada).
14. Los y las profesionales deberán informar a los padres y madres de que actualmente no existe evidencia de la efectividad de terapias con antimicóticos, quelantes e inmunoterapia (C, D, vigente).
15. Los y las profesionales deben informar a los padres y madres de que existen en la actualidad determinados “tratamientos alternativos” que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos, por lo que se les recomienda tengan en cuenta sólo aquellas intervenciones recomendadas por los profesionales (√, vigente).

## Justificación

No se localizaron revisiones sistemáticas ni estudios primarios que pudieran actualizar la base de evidencia para responder a la pregunta 10. El GAG consideró vigente 10 recomendaciones y 4 BPC favorables a que los y las profesionales consideren la sintomatología y los trastornos conductuales de los niños y niñas con TEA, para preparar en coordinación con los padres y madres, las consultas, a filiar a los niños y niñas en cuanto al nivel madurativo; en favor de que los equipos profesionales utilicen intervenciones con apoyo visual, expresiones en frases cortas, simples, sin dobles sentidos para comunicar previamente al niño o niña lo que se le va a hacer, y utilizar órdenes directas cuando hay que solicitarles algo, con la ayuda de los padres y madres para entenderles y comunicarse. Además, el GAG fue favorable a la coordinación con los padres y madres en la consulta, a la atención a las alteraciones sensoriales y de conducta para detectar síntomas enmascarados, a ajustar el formato de la medicación a las preferencias del niño o niña en la medida de lo posible, con vigilancia del estado nutricional, atención a los problemas gastrointestinales de la misma manera que en población infantil sin TEA, así como aportar información a los padres y madres sobre hábitos saludables, vigilancia de la higiene bucal y a seguir el calendario vacunal indicado, de la misma manera que en toda la población infantil, incluyendo la administración de la vacuna triple vírica (Rubéola, Sarampión y Parotiditis).

El GAG fue favorable a la vigilancia de los trastornos del sueño, y a informar a los padres y madres de la falta de evidencia de la relación del TEA con trastornos digestivos, así como la falta de efectividad de las dietas sin gluten y caseína, secretina, vitamina B6 + magnesio, ácidos grasos Omega-3, dimetilglicina y oxígeno hiperbárico, y terapias con antimicóticos y quelantes e inmunoterapia como tratamiento específico del TEA.

El GAG consideró necesaria la información a los familiares sobre determinados “tratamientos alternativos” que no tienen base científica que respalde su uso y que pudieran ser potencialmente peligrosos.

## Consideraciones adicionales

El GAG decidió eliminar la referencia a musicoterapia de una de las recomendaciones revisadas que estaba asociada a una ausencia de evidencia, debido a que se localizó una revisión sistemática sobre musicoterapia y dos guías que actualizaban la información referida a este tema (45,120,121).

El grupo de actualización de la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder (Living Guideline Group LGG)* realizó una revisión sistemática de la literatura desde julio de 2013 a septiembre de 2020, con el objetivo de actualizar la evidencia relacionada con musicoterapia (120). El LGG decidió que la actualización del conjunto de evidencia implicaba la consideración de que la musicoterapia podría mejorar las habilidades de comunicación social en los niños, niñas y jóvenes incluidos en el espectro autista. Esta actualización se ha incluido en la última versión de la guía *New Zealand Autism Spectrum Disorder* publicada en 2022 (55).

Una revisión sistemática posterior, actualizada en 2022, no detectó una diferencia clara en relación a la interacción social y comunicación verbal o no verbal entre el grupo de intervención con musicoterapia frente al grupo comparador (placebo o no intervención), valorada inmediatamente después de la intervención (baja o muy baja certeza en la evidencia), aunque se observó una posible mejoría general en la gravedad, así como en la calidad de vida de las personas con autismo sin posible aumento de los eventos adversos (121). Se requeriría más investigación para determinar si la música afecta a otros desenlaces durante un periodo de seguimiento largo o si la intervención iniciada en edad temprana o en edad joven obtendría resultados similares.

# 9. Perspectiva de las personas con TEA y su entorno familiar

La búsqueda de evidencia sobre los valores y preferencias de las personas con TEA permitió la localización de 2 documentos que cumplieron los criterios de inclusión y exclusión. Además, se exploraron las guías que habían sido seleccionadas para la revisión de recomendaciones, con el objeto de localizar evidencia relacionada con la perspectiva de los pacientes con TEA y su entorno familiar.

El grupo de trabajo elaboró un resumen de la evidencia localizada, expuesto a continuación, al que contribuyó de manera específica la representante de los pacientes.

Una revisión sistemática analizó la evidencia cualitativa respecto a la experiencia de los padres y madres que recibieron el diagnóstico de autismo para alguno de sus hijos e hijas en el Reino Unido (12). En esta revisión se localizaron 11 artículos; se sintetizó la información sobre la experiencia de los participantes, mediante el desarrollo de 3 constructos: a) necesidades emocionales; b) necesidades de información; c) necesidades de relación.

A continuación, se expone un resumen de los temas y conceptos recopilados de los estudios primarios, que se clasificaron siguiendo una secuencia temporal, y se relacionaron con las interpretaciones de los autores acerca de las narraciones de los participantes:

## 1. Preocupaciones, confusiones y dilemas prediagnósticos

- Reconocimiento por parte de los padres, madres y profesionales de una diferencia en el lenguaje, comunicación y comportamiento de los niños y niñas. Esta información debería apoyar tanto a profesionales como a los padres y madres para reconocer diferencias en el lenguaje, comunicación y comportamiento como posibles indicadores de autismo tan pronto como sea posible.
- Confusión, remordimientos y autoculpa: los padres y madres intentan justificar el comportamiento de sus hijos e hijas, dando como resultado, a menudo, remordimientos y sentimiento de autoculpa. La información y relaciones positivas con profesionales podrían apoyar la comprensión del comportamiento de los niños y niñas y apoyar la resolución de las dificultades emocionales de los padres y madres en un intento de conocer a sus hijos e hijas.
- Rechazo de las preocupaciones por otros: algunos padres y madres que reconocieron diferencias fueron rechazados por algunos equipos profesionales de Atención Primaria. Los familiares que buscan apoyo tienen necesidad de ser asistidos por profesionales cuando muestran preocupación sobre sus hijos o hijas. Este punto ofrece a los y las profesionales la primera oportunidad para construir una relación positiva con la familia.
- Dilema acerca de la búsqueda de diagnóstico: los padres y madres valoran los aspectos favorables y desfavorables de la búsqueda o no de un diagnóstico y pueden beneficiarse de información y apoyo emocional para decidir si buscar o no buscar un diagnóstico.

## **2. Proceso de evaluación diagnóstica**

- Tiempo: mientras que algunos padres y madres estuvieron satisfechos con el tiempo de derivación o evaluación, otros encontraron el proceso demasiado largo, lo que provocó un impacto emocional en ellos. El retraso en el tiempo de evaluación probablemente contribuyó a preocupaciones constantes y confusión, añadiéndose además a las dificultades emocionales de los padres y madres.
- Comunicación e interacción con profesionales sanitarios: los padres y madres en la mayoría de las ocasiones informaron interacciones positivas con la evaluación por parte de profesionales, aunque mantenían algunas reservas respecto a la capacidad del clínico. Algunos expresaron desacuerdo en la manera en que fue comunicado el diagnóstico. Una buena comunicación de los equipos profesionales tanto con los familiares como con los niños y niñas favoreció buenas relaciones entre familiares y profesionales. Es probable que los padres y madres que tienen preocupación acerca de sus hijos o hijas se hayan cohibido ante estas relaciones y que su desarrollo promueva un compromiso positivo en el proceso de evaluación. Los y las profesionales pueden evitar respuestas emocionales de familiares, como decepciones, evitando interacciones breves, falta de empatía o sensibilidad.
- Estructura y contenido de la evaluación: los padres y madres tuvieron puntos de vista diferentes; algunos percibieron las evaluaciones exhaustivas mientras otros se desilusionaron por el escaso tiempo dedicado o porque no les mostraron los registros de la evaluación. Es probable que la familia esté más satisfecha cuando la evaluación incluya más tiempo para la construcción de relaciones entre profesionales y el niño o niña y cuando se les proporcione información, incluyendo la observación de las evaluaciones.

## **3. Reacciones al diagnóstico**

- Alivio: el diagnóstico explicó las dificultades de los niños y niñas y justificó las preocupaciones de los padres y madres. El distrés emocional de la familia acerca del comportamiento de sus hijos e hijas puede ser justificado por el diagnóstico.
- Distrés emocional: los padres y madres reaccionan con sentimiento de pérdida, aflicción, *shock*, enfado y confusión, aunque previamente hayan estado preocupados. Además del alivio, o de manera alternativa, después del diagnóstico, los familiares experimentan fuertes emociones negativas, similares a la pérdida y es probable que requieran un apoyo emocional adicional en esta etapa del proceso.
- Diferencias de género: el padre parece tener más dificultades que la madre para entender la convivencia con un niño o niña con TEA. El padre puede tener necesidad de apoyo alternativo o adicional al de la madre después del diagnóstico. Es posible que esto se derive del sentimiento de ser excluido en la etapa temprana del proceso y unas relaciones más inclusivas con los equipos profesionales podrían favorecer una adaptación emocional posterior.

## **4. Aceptación y adaptación postdiagnóstica**

- Obtención de información: el aprendizaje sobre el TEA aumenta la confianza de los padres y madres en el entendimiento del comportamiento de sus hijos e hijas y en el desarrollo de estrategias para su atención. La información acerca del TEA y estrategias de comportamiento pueden ser claves en la mejora de la adaptación familiar al diagnóstico y aumento de la confianza; esto probablemente reduce más pronto las dificultades emocionales de la percepción del TEA como un "problema".

- Incorporación del diagnóstico a la comprensión de los niños y niñas: algunos padres y madres analizaron la importancia de incorporar el diagnóstico de TEA como esencial en la identidad de sus hijos e hijas, en lugar de percibirlo como un problema. La adaptación de la percepción del TEA como esencial para un niño o niña probablemente reduce las dificultades emocionales de percepción del TEA como un problema.

## 5. Apoyo postdiagnóstico

- Beneficios y aspectos positivos del apoyo: los familiares que recibieron apoyo valoraron la información y el apoyo de los servicios profesionales después del diagnóstico.
- Relaciones continuas con los servicios y transmisión de información después del diagnóstico beneficia la adaptación de los padres y madres.
- Carencia de apoyo postdiagnóstico: algunos padres y madres se sintieron abandonados por los servicios después del diagnóstico, llevándolos a la desilusión y frustración. La ruptura de relaciones e información después del diagnóstico aumenta respuestas emocionales como la frustración.
- Búsqueda activa de apoyo: los padres y madres describieron la búsqueda activa de apoyo, pero con dificultades para lograrlo, debido a la falta de apoyo accesible. Los padres y madres presentan un deseo activo de relaciones de las que pueden obtener apoyo emocional y de información después de que su hijo o hija sea diagnosticado.
- Mejoría y apoyo deseado: los padres y madres desean el apoyo de profesionales clave durante y después del diagnóstico; mejor comunicación, continuidad y trabajo conjunto entre los servicios; mejor disponibilidad de los equipos profesionales; entrenamiento de profesionales en el reconocimiento y apoyo a los niños y niñas con TEA y mejor acceso a los servicios de cuidados temporales. Los familiares desean apoyo y recibir recomendaciones claras, incluyendo la transmisión de información específica en el contexto de relaciones clave, así como acceso a los servicios de cuidados temporales que podrían reducir probablemente la presión emocional del cuidado de un niño o niña con TEA.

En 2018 la *U.S. Food and Drug Administration* (FDA) publicó un informe basado en las perspectivas de las personas con autismo, familiares, cuidadores y otros representantes de pacientes, respecto a los efectos en la salud e impacto en la vida diaria más significativos y las terapias actualmente disponibles para el autismo (122). El informe destacó los siguientes aspectos principales de preocupación:

- Aspectos conductuales: comportamientos que varían desde los no deseados y posiblemente autolesivos hasta los que resultan beneficiosos y, a menudo, calmantes, como las conductas de autoestimulación.
- Dificultades para la comunicación, tales como expresión no verbal, retrasos en el habla, incapacidad para articular palabras completamente o cambios en el tono de voz. Los miembros de la familia también expresan dificultades para comprender las necesidades de los seres queridos cuando tienen una capacidad de comunicación muy limitada.
- Dificultades cognitivas: por ejemplo, para la realización de las tareas de forma eficaz, por una velocidad de procesamiento lenta o escasa memoria de trabajo.
- Dificultades para la interacción social: aislamiento social, falta de habilidades sociales, sentimientos de soledad no deseada.

- Necesidad de rutinas y dificultad para adaptarse a los cambios en las rutinas o transitar entre tareas.
- Intereses restringidos: fijación en objetos específicos, actividades, películas o programas de televisión, temáticas concretas de conversación, etc.
- Síntomas adicionales: problemas de sueño (dificultades para conciliar el sueño y permanecer dormidos durante toda la noche), síntomas gastrointestinales (diarrea y estreñimiento), alergias o hiperactividad extrema.



## 10. Difusión e implementación

Para facilitar la difusión e implementación de la Actualización de la GPC para la Atención del Trastorno del Espectro Autista en la Infancia en Atención Primaria entre las personas implicadas, se identificaron estrategias concretas a partir de la consulta del Manual Metodológico para la implementación de GPC en el SNS (123).

Las estrategias planteadas para la difusión e implementación de la guía son:

- Difusión en formato electrónico en las páginas web de los servicios de salud y de las sociedades y asociaciones implicadas (profesionales, pacientes y familias).
- Inclusión de la guía en bases de datos recopiladoras de GPC, a nivel nacional (GuíaSalud) e internacional.
- Realización de publicaciones derivadas de la guía en revistas científicas.
- Envío individualizado por correo electrónico a profesionales sanitarios implicados y distribución a los pacientes y familiares en colaboración con las asociaciones de pacientes y escuelas para ciudadanos.
- Presentación de la guía en actividades científicas (jornadas, congresos y reuniones).

# 11. Líneas de investigación futura

A continuación se presentan las propuestas de investigación futura, basadas en las áreas de incertidumbre identificadas por los miembros del GAG a lo largo del desarrollo de la guía, de acuerdo con los objetivos de la Estrategia de Salud Mental 2022-2026, así como del alcance y objetivos de esta actualización, enfocados a proporcionar los medios necesarios para mejorar la capacidad de reconocimiento precoz de signos de alerta de trastornos del neurodesarrollo y también signos y síntomas de sospecha de TEA, por parte de profesionales sanitarios de Atención Primaria:

- Estudiar las competencias profesionales necesarias y planificar acciones formativas acordes con las necesidades detectadas en profesionales de Atención Primaria y comunitaria (medicina familiar y comunitaria, pediatría y sus áreas específicas y enfermería de atención primaria y comunitaria, trabajo social, farmacia comunitaria, psicología, terapia ocupacional) para la detección temprana de los trastornos del neurodesarrollo y los signos y síntomas de sospecha de TEA, junto con la formación a los padres, madres y entorno familiar al inicio del diagnóstico.
- Llevar a cabo estudios en Atención Primaria que evalúen la efectividad y rendimiento diagnóstico de instrumentos de utilidad para la detección de trastornos del neurodesarrollo y/o recopilación de signos y síntomas de sospecha de TEA.
- Evaluar intervenciones para mejorar la coordinación y comunicación entre los equipos de Atención Primaria y de Salud Mental, para hacerla más ágil y dinámica, de manera que pueda desarrollarse un canal continuo de comunicación entre ambos niveles.
- Desarrollar y validar herramientas de evaluación en español que permitan la detección de trastornos del neurodesarrollo y signos y síntomas de sospecha de TEA.
- Investigar la efectividad de implementar formación específica de los equipos profesionales de Atención Primaria para el reconocimiento de los signos/síntomas de sospecha de TEA en grupos con dificultades en el diagnóstico: niñas, familias de bajo nivel educativo, sensorial o discapacidad en el aprendizaje intelectual.
- Valorar indicadores de eficacia y satisfacción de la asistencia específica a personas con TEA a lo largo de las diferentes unidades que intervienen en la atención primaria desde su llegada y atención en Unidades Administrativas o redes de atención médica integral del TEA; así como en consulta médica (uso de lenguaje y pictogramas, apoyo de los padres y madres).

## 12. Plan de actualización

Está previsto actualizar la guía siguiendo el procedimiento de actualización continuada elaborado en el Programa de GPC en el SNS.

A continuación, se describen los componentes principales de la estrategia a desarrollar para llevar a cabo la actualización continuada:

- Se ha llevado a cabo una actualización de la búsqueda de documentos previa a la publicación de la guía.
- Ciclo de actualización y cronograma de ejecución de las búsquedas: a partir de la estrategia de búsqueda inicial se procederá a la revisión de la evidencia, realizando el primer ciclo de actualización transcurridos doce meses desde la publicación de la GPC y los siguientes ciclos de actualización con una periodicidad de seis meses. Se explorará la base de datos MEDLINE y se activarán alertas en PubMed para acelerar tanto como sea posible el proceso de identificación de referencias.
- Preguntas clínicas priorizadas para actualización: el GAG priorizó 2 preguntas para la monitorización en cada ciclo de actualización, una de ellas que abordaba la parte teórica relacionada con los criterios de clasificación DSM y otra más práctica relacionada con los instrumentos utilizados en la práctica clínica para la detección de signos o síntomas de sospecha de TEA.

- Pregunta clínica nº2: ¿Cómo se clasifica el TEA dentro del DSM-5-TR?

Se consideró que esta pregunta, aunque no está asociada a ninguna recomendación, requeriría un seguimiento al producirse frecuentes modificaciones de la clasificación de TEA en las actualizaciones periódicas del DSM.

- Pregunta clínica nº7: ¿Qué escalas de evaluación de sospecha de TEA son más efectivas?

Se decidió monitorizar esta pregunta ante la posibilidad de aparición de nuevos instrumentos para la evaluación de sospecha de TEA, al no localizar ninguna escala u otro instrumento validado en población española que presentara un rendimiento diagnóstico suficiente como para ser considerado efectivo en alguna etapa del proceso diagnóstico.

- Listado de preguntas clínicas no priorizadas:
  - ¿Cuál es la definición del trastorno del espectro autista en la quinta edición (texto revisado) del Manual Diagnóstico y estadístico de Trastornos mentales (DSM-5-TR por sus siglas en inglés) y qué cuadros clínicos incluye?
  - En los niños y niñas menores de 6 años ¿qué criterios diagnósticos debe cumplir un cuadro clínico para clasificarlo dentro de la categoría de TEA en el DSM-5-TR?
  - En niños y niñas menores de 6 años ¿Son útiles los criterios diagnósticos establecidos en los manuales DSM o CIE-11 para el diagnóstico del TEA?
  - ¿Cómo debe ser el seguimiento de la salud infantil en Atención Primaria para detectar precozmente problemas en el desarrollo?
  - ¿Existen señales de alerta/criterios de sospecha específicos de los TEA útiles para la detección precoz en Atención Primaria?

- ¿Cuál es la edad mínima en la que es posible la detección de signos de alerta o señales de alarma que indiquen un posible TEA?
- ¿Cuáles son los pasos a seguir ante la sospecha de TEA? ¿Cuáles son los criterios de derivación de los TEA? – algoritmo
- ¿Cómo planificar la consulta de los niños y niñas con TEA en Atención Primaria? y ¿Qué aspectos deben ser explorados/seguídos en la consulta de Atención Primaria de los niños y niñas con TEA?
- Grupo de Actualización de la GPC (GAG): el grupo estará integrado por el coordinador clínico, una coordinadora metodológica y una experta en documentación. La tarea principal del GAG será la monitorización de las 2 preguntas priorizadas para actualización. La documentalista realizará las búsquedas bibliográficas y el registro de las referencias recuperadas en cada ciclo de actualización. El análisis de la documentación recuperada se llevará a cabo por la coordinadora metodológica.
- Evaluación del impacto de la nueva evidencia: se realizará una evaluación cualitativa y cuantitativa y se clasificarán las referencias seleccionadas como pertinentes, relevantes o claves. Si la nueva evidencia cumple los criterios de inclusión, se incorporará al perfil de evidencia elaborado previamente.
- En caso de que la evidencia sea considerada relevante o clave se consultará con el coordinador clínico para valoración de potenciales señales de actualización. La detección de posible evidencia clave que pudiera modificar la recomendación en fuerza o dirección requerirá la convocatoria del GAG para consideración de la vigencia o modificación de la recomendación.
- Con una periodicidad anual, cada 2 ciclos de actualización, el GAG reevaluará la necesidad de seguimiento tanto de las preguntas que no fueron seleccionadas para ser monitorizadas como de las que sí lo fueron, mediante los criterios de priorización, teniendo en cuenta factores como el volumen y patrón de publicaciones, la relevancia de la pregunta para la práctica clínica, la inclusión de recomendaciones débiles según el método GRADE así como la disponibilidad de recursos.
- Cada 3 años, transcurridos 6 ciclos de actualización, el GAG revisará el alcance de la GPC.

Las actualizaciones se realizarán sobre la versión electrónica de la guía, disponible en la URL: <http://www.guiasalud.es>

# Anexos

## Anexo 1. Glosario, acrónimos y siglas

### Glosario

Para la elaboración del glosario se han consultado los siguientes documentos: Proceso asistencial integrado del trastorno del espectro autista, consejería de Salud, Junta de Andalucía; Asociación española de pediatría de Atención Primaria; Guía New Zealand 2016 y Guía NICE CG128 2017.

**Alto funcionamiento:** término utilizado para referirse a personas con un funcionamiento cognitivo elevado, establecido por un test de inteligencia (indicado generalmente por una puntuación en el CI igual o mayor a 70) o en el contexto de un diagnóstico de autismo de alto funcionamiento o síndrome de Asperger. Al no considerarse el Síndrome de Asperger como un diagnóstico separado en el DSM-5, puede que estas distinciones no sean utilizadas en la clínica.

**Atención temprana:** conjunto de actuaciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, con la finalidad de prevenir y detectar de forma precoz la aparición de cualquier alteración en el desarrollo, o el riesgo de padecerla, realizando, en aquellos casos que lo precisen, una intervención integral dirigida a potenciar capacidades, para evitar o minimizar el agravamiento de una posible deficiencia.

**Atención conjunta:** es la capacidad y/o conjunto de conductas dirigidas a regular y compartir la atención sobre algo con otras personas; incluye el mirar adonde mira o señala otra persona, señalar o mostrar.

**Discapacidad:** condición bajo la cual ciertas personas presentan alguna deficiencia física, mental, intelectual o sensorial que, a largo plazo, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás. (Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad. OMS, 2006).

**Ecolalia:** frecuente repetición de un conjunto de palabras y frases.

**Estereotipia:** movimientos espontáneos, sin propósito final, tales como acunarse, sacudidas de manos, etc.

**Funciones pragmáticas y de comunicación social del lenguaje:** se refiere al uso del lenguaje y habilidades comunicativas en contextos sociales, y a las habilidades no verbales usadas para comunicar y regular la interacción, por ejemplo: capacidad para manejarse en el intercambio conversacional, interpretar adecuadamente el lenguaje no literal (humor, ironía), conciencia de la necesidad de cambios de registro en función del interlocutor (profesor, compañero...), capacidad para modular el tono y el volumen, utilización de la comunicación no verbal (cambios de la mirada para comunicar intención o compartir la atención, posición corporal u otros gestos).

**Intencionalidad interactiva y reciprocidad:** aptitud para interactuar de un modo intencional con un propósito recíproco, tanto iniciando el intercambio, como respondiendo a las señales del otro.

**Juego de simulación social:** acciones lúdicas en las cuales el niño o la niña actúa como si fuera otra persona.

**Juego de simulación funcional:** acciones lúdicas mediante las cuales el niño o la niña utiliza objetos, o sus miniaturas, como si realmente estuviera realizando la función para la que sirven. (por ejemplo, juego de hacer comida).

**Literalidad:** tendencia a interpretar lo comunicado por el otro basándose sólo en el significado literal de las palabras, sin tener en cuenta el lenguaje no verbal, la entonación, la prosodia, que aportan datos importantes sobre el verdadero significado de lo emitido. No comprensión de dobles significados y su aplicación.

**Protodeclarativos:** conductas comunicativas previas a la aparición del lenguaje oral, mediante las cuales el niño o niña comparte con el otro su interés respecto a algo (por ejemplo, señalar con el dedo hacia el avión que va por el cielo).

**Protoimperativos:** conductas comunicativas previas a la aparición del lenguaje oral, mediante las cuales el niño o niña realiza una petición al otro (por ejemplo, señalar con el dedo el juguete deseado).

**Seguimiento de la mirada:** capacidad de dirigir la mirada hacia un punto concreto, al cual otro está mirando (por ejemplo, una persona le dice al niño o niña “¡mira, un coche!” y el niño o niña dirige su mirada hacia el coche, es decir, hacia el objeto que ella mira y no hacia ella simplemente).

## Abreviaturas

<b>ADOS:</b>	<i>Autism Diagnostic Observation Schedule</i> (Programa de Observación Diagnóstica de Autismo).
<b>ASDEU:</b>	<i>Autism Spectrum Disorder in Europe.</i>
<b>AVAC:</b>	Años de Vida Ajustados por Discapacidad.
<b>BDCAP:</b>	Base de Datos Clínicos de Atención Primaria.
<b>BPC:</b>	Buenas Prácticas Clínicas.
<b>CARS:</b>	<i>Childhood Autism Rating Scale</i> (Escala de Valoración de Autismo Infantil).
<b>CDC:</b>	<i>Center for Disease Control and Prevention.</i>
<b>CIAP:</b>	Clasificación Internacional de Atención Primaria.
<b>CIF:</b>	Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y la Salud.
<b>CHAT:</b>	<i>Checklist for Autism in Toddlers</i> (Lista de Comprobación de Autismo en Niños y Niñas)
<b>CIE:</b>	Clasificación Internacional de Enfermedades (ICD: <i>International Classification of Diseases</i> ).
<b>DDST:</b>	<i>Denver Developmental Screening Test</i> (Test Denver de Cribado de Desarrollo).
<b>DSM:</b>	<i>Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders</i> (Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales).
<b>ECA:</b>	Ensayo Controlado Aleatorizado.
<b>ENSE:</b>	Encuesta Nacional de Salud de España.
<b>EPINED:</b>	<i>Neurodevelopmental Disorders Epidemiological Research Project.</i>
<b>ESCAP:</b>	<i>European Society for Child and Adolescent Psychiatry</i> (Sociedad Europea de Psiquiatría Infantil y Adolescente).
<b>EtD:</b>	<i>Evidence to Decision</i> (de la Evidencia a la Decisión).
<b>ETS:</b>	Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
<b>FDA:</b>	<i>Food and Drug Administration.</i>
<b>GEG:</b>	Grupo Elaborador de la Actualización de la Guía.
<b>GBD:</b>	<i>Global Burden of Disease</i> (Carga Global de Enfermedad)
<b>GPC:</b>	Guía de Práctica Clínica.
<b>GRADE:</b>	<i>Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation.</i>
<b>LGG:</b>	<i>Living Guideline Group</i> (Grupo de Guía “Living”),
<b>M-CHAT:</b>	<i>Modified Checklist for Autism in Toddlers</i> (Lista Modificada de Comprobación para Autismo en Niños y Niñas).

- M-CHAT R/F:** *Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow Up*  
(Lista de Comprobación Modificada para Autismo en Niños y Niñas Revisada con Entrevista de Seguimiento).
- NANDA:** *North American Nursing Diagnosis Association*  
(Asociación Norteamericana de Diagnóstico en Enfermería).
- NIC:** *Nursing Interventions Classification*  
(Clasificación de Intervenciones en Enfermería).
- NICE:** *National Institute for Health and Clinical Excellence*  
(Instituto Nacional de Salud y Excelencia Clínica).
- NOC:** *Nursing Outcomes Classification*  
(Clasificación de Desenlaces en Enfermería).
- OMS:** Organización Mundial de la Salud.  
(WHO: *World Health Organization*).
- PEDS:** *Parent's Evaluation of Development Status*  
(Evaluación del Estado de Desarrollo por los Padres y Madres).
- RS:** Revisión Sistemática.
- SCQ:** *Social Communication Questionnaire*  
(Cuestionario de Comunicación Social).
- SIGN:** *Scottish Intercollegiate Guidelines Network*  
(Red Escocesa de Guía Intercolegiales).
- SNS:** Sistema Nacional de Salud.
- TEA:** Trastorno del Espectro Autista.
- USPSTF:** *US Preventive Services Task Force*  
(Grupo de Trabajo de Servicios Preventivos de EE. UU.).
- VPP:** Valor Predictivo Positivo.
- VPN:** Valor Predictivo Negativo.



## Anexo 2. Tablas, instrumentos y escalas de evaluación

### Resumen de criterios diagnósticos de DSM (versión IV y 5) y codificación CIE-10 y CIE-11

<b>Criterios diagnósticos</b>	
<b>DSM-IV-TR</b> Número de criterios: 12 Criterios mínimos: 3 Dominios: 3	Clasificado dentro de trastornos generalizados del desarrollo (5 categorías): <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Trastorno autista, autismo infantil o Síndrome de Kanner</li> <li>2. Trastorno de Asperger o Síndrome de Asperger</li> <li>3. Trastorno de Rett o Síndrome de Rett</li> <li>4. Trastorno desintegrativo infantil o Síndrome de Heller</li> <li>5. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado</li> </ol>
<b>DSM-5</b> Número de criterios: 7 Criterios mínimos: 5 Dominios: 3	Clasificación dentro de trastornos generalizados del desarrollo: Trastorno del espectro de autismo. (Se corresponde con el código F84.0 del CIE-10) Dominio interacción social Mínimo requerido: 3 <b>A.</b> <b>A1 (1D en DSM-IV).</b> <b>A2 (1A en DSM-IV).</b> <b>A3 (1B en DSM-IV)</b>
	Mínimo: $\geq 2$ de 4 <b>B.</b> <b>B1 (3C en DSM-IV)</b> <b>B2 (3B en DSM-IV)</b> <b>B3 (3A en DSM-IV)</b> <b>B4</b>
	<b>Criterios adicionales</b> C. Los síntomas deben estar presentes en el periodo de desarrollo precoz, aunque pueden no manifestarse hasta que las demandas sociales exceden las capacidades limitadas o puede estar enmascarado por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida D. Los síntomas causan alteración clínicamente significativa en el área social, ocupacional u otras importantes áreas del funcionamiento actual 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

<b>Criterios diagnósticos</b>	
<b>ICD-10</b>	<p>F84: Trastornos generalizados del desarrollo</p> <p><b>F84.0: Trastorno autista</b></p> <p>Definición: Un tipo de trastorno generalizado del desarrollo que se define como: a) presencia de desarrollo anormal o deteriorado que se manifiesta antes de los 3 años y b) unas características de funcionamiento anormal en las 3 áreas psicopatológicas: reciprocidad en la interacción social, comunicación y comportamiento restrictivo, estereotipado y repetitivo. Además de estas características diagnósticas específicas, son comunes una serie de problemas no específicos, como fobias, trastornos del sueño y alimentación, rabietas y autoagresiones.</p> <p>Autismo infantil          Psicosis infantil          Síndrome de Kanner          Trastorno del espectro autista</p> <p><b>Excluye</b></p> <p>F84.2 Síndrome de Rett          F84.5: Síndrome de Asperger          F84.3 Otro tipo de trastorno desintegrativo infantil (demencia infantil, psicosis desintegrativa, psicosis simbiótica, síndrome de Heller)          F84.8 Otros trastornos generalizados del desarrollo (trastorno de hiperactividad asociado con discapacidad intelectual y movimientos estereotipados)          F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (autismo atípico)</p>
<b>ICD-11</b>	<p>6A: Trastornos del neurodesarrollo</p> <p>6A02: Trastorno del espectro de autismo</p> <p>Propone una subdivisión basada en la presencia o no de trastorno del desarrollo intelectual (TDI) y deficiencia funcional del lenguaje (DFL)</p> <p>6A02.0: sin TDI y con deficiencia leve o nula del LF</p> <p>6A02.1 TDI sin DLF</p> <p>6A02.2 DFL sin TDI</p> <p>6A02.3 TDI + DLF</p> <p>6A02.5 TDI con ausencia de DLF)</p> <p>6A02.Y Categoría residual del tipo "otro/a especificado/a"</p> <p>6A02.Z Categoría residual del tipo "sin especificación"</p> <p><b>Excluye</b></p> <p><b>Síndrome de Rett (LD90.4)</b></p>

## Señales de alerta

### Señales de alerta inmediata. Compendio de señales de alerta de TEA según periodos de edad

SEÑALES DE ALERTA INMEDIATA
<ul style="list-style-type: none"><li>• No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses</li><li>• No dice palabras sencillas a los 18 meses</li><li>• No dice frases espontaneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses</li><li>• Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad</li></ul>

COMPENDIO DE SEÑALES DE ALERTA DE TEA SEGÚN PERIODOS DE EDAD
<p><b>Nota:</b> En cualquier edad se pueden presentar los signos establecidos en las etapas previas. Estos factores de forma aislada no indican TEA. Deben alertar a los y las profesionales del riesgo de TEA, de forma que la derivación dependerá de la situación en su conjunto. Tampoco pueden interpretarse desde el punto de vista evolutivo del TEA, sino como posibles signos que podemos encontrarnos en personas evaluadas en las edades referenciadas.</p>
<b>Antes de los 12 meses</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas</li><li>• No muestra anticipación cuando va a ser cogida</li><li>• Falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”</li><li>• Falta de sonrisa social</li><li>• Falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses</li></ul>
<b>Después de los 12 meses</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Menor uso del contacto ocular</li><li>• No responde a su nombre</li><li>• No señala para “pedir algo” (protoimperativo)</li><li>• No muestra objetos</li><li>• Respuesta inusual ante estímulos auditivos</li><li>• Falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma-dame”</li><li>• No mira hacia donde otros señalan</li><li>• Ausencia de imitación espontánea</li><li>• Ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto</li></ul>
<b>Entre los 18 y 24 meses</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• No señala con el dedo para “compartir un interés” (protodeclarativo)</li><li>• Dificultades para seguir la mirada de la persona adulta</li><li>• No mirar hacia donde otros señalan</li><li>• Retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo</li><li>• Falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc.)</li><li>• Ausencia de juego simbólico</li><li>• Falta de interés en otros niños y niñas o hermanos y hermanas</li><li>• No suele mostrar objetos</li><li>• No responde cuando se le llama</li><li>• No imita ni repite gestos o acciones que otros hacer (ej. muecas, aplaudir)</li><li>• Pocas expresiones para compartir afecto positivo</li><li>• Antes usaba palabras, pero ahora no (regresión en el lenguaje)</li></ul>

## **A partir de los 36 meses**

### **Comunicación**

- Ausencia o retraso en el lenguaje o déficit en el desarrollo del lenguaje no compensado por otros modos de comunicación
- Uso estereotipado o repetitivo del lenguaje como ecolalia o referirse a sí mismo en 2.ª o 3.ª persona
- Entonación anormal
- Pobre respuesta a su nombre
- Déficit en la comunicación no verbal (no señalar y dificultad para compartir un “foco de atención” con la mirada)
- Fracaso en la sonrisa social para compartir placer y responder a la sonrisa de otras personas
- Consigue cosas por sí mismo, sin pedir las
- Antes usaba palabras, pero ahora no
- Ausencia de juegos de representación o imitación social variados y apropiados al nivel de desarrollo

### **Alteraciones sociales**

- Imitación limitada (ej. aplaudir) o ausencia de acciones con juguetes o con otros objetos
- No “muestra” objetos a los demás
- Falta de interés o acercamientos extraños a los niños y niñas de su edad
- Escaso reconocimiento o respuesta a la felicidad o tristeza de otras personas
- No se une a otros en juegos de imaginación compartidos
- Fracaso a la hora de iniciar juegos simples con otros o participar en juegos sociales sencillos
- Preferencia por actividades solitarias
- Relaciones extrañas con personas adultas desde una excesiva intensidad a una llamativa indiferencia
- Escasa utilización social de la mirada

### **Alteraciones de los intereses, actividades y conductas**

- Insistencia en rutinas y/o resistencia a los cambios en situaciones poco estructurada
- Juegos repetitivos con juguetes (alinearse objetos, encender y apagar luces, etc.)
- Apego inusual a algún juguete u objeto que siempre lleva consigo que interfiere en su vida cotidiana
- Hipersensibilidad a los sonidos, al tacto y ciertas texturas
- Respuesta inusual al dolor
- Respuesta inusual ante estímulos sensoriales (auditivos, olfativos, visuales, táctiles y del gusto)
- Patrones posturales extraños como andar de puntillas
- Estereotipias o manierismos motores

## **Detección a partir de los 5 años\***

### **Alteraciones de la comunicación**

- Desarrollo deficiente del lenguaje, que incluye mutismo, entonación rara o inapropiada, ecolalia, vocabulario inusual para su edad o grupo social
- En los casos en que no hay deficiencias en el desarrollo del lenguaje existe uso limitado del lenguaje para comunicarse y tendencia a hablar espontáneamente sólo sobre temas específicos de su interés (lenguaje fluido, pero poco adecuado al contexto)

### **Alteraciones sociales**

- Dificultad para unirse al juego de los otros niños y niñas o intentos inapropiados de jugar conjuntamente
- Limitada habilidad para apreciar las normas culturales (en el vestir, estilo del habla, intereses, etc.)
- Los estímulos sociales le producen confusión o desagrado
- Relación con personas adultas inapropiada (demasiado intensa o inexistente)
- Muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental (resistencia intensa cuando se le presiona con consignas distintas a su foco de interés)

### **Detección a partir de los 5 años\* (continuación)**

#### **Limitación de intereses, actividades y conductas**

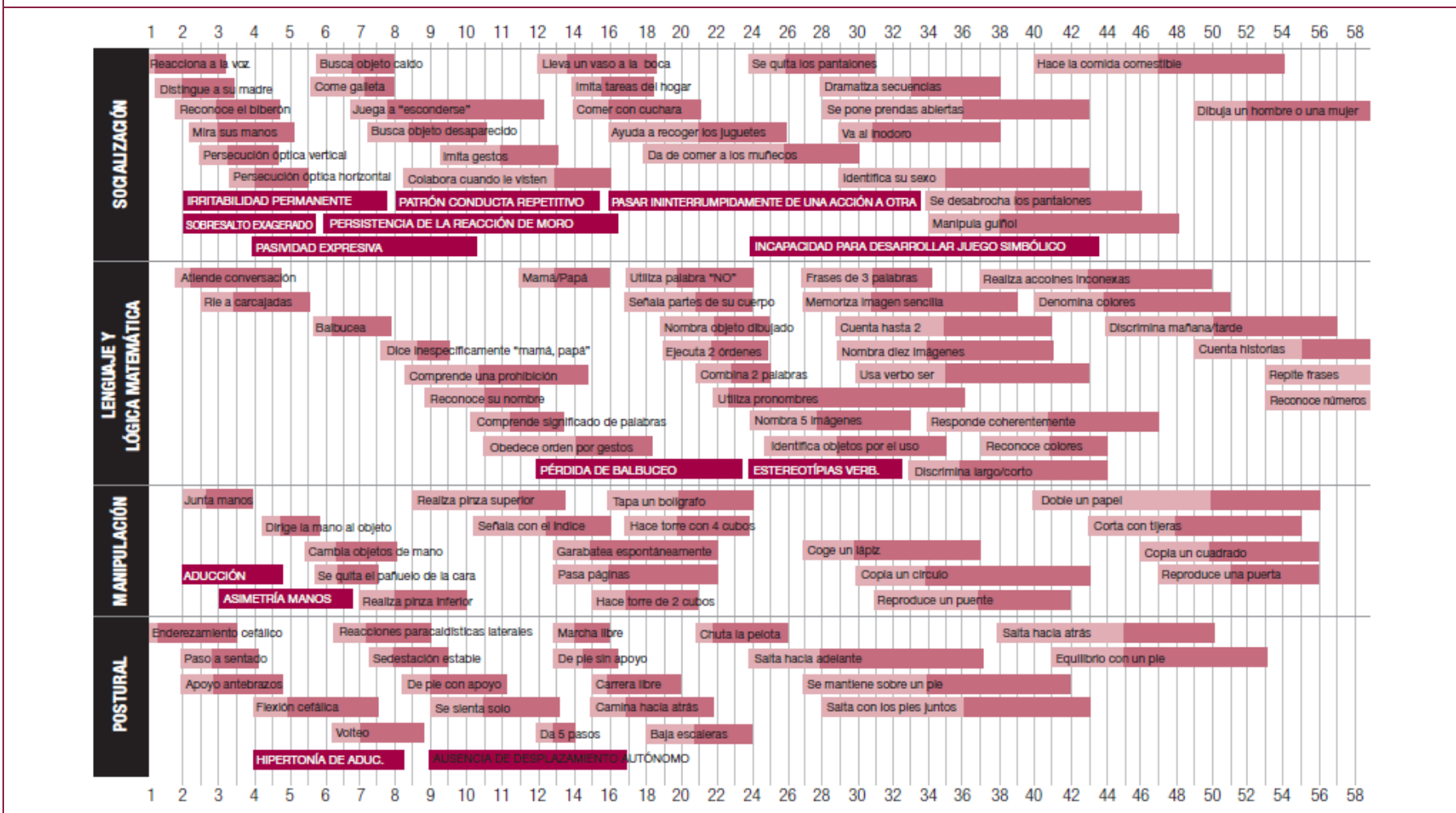
- Ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque suele crear solo/a ciertos escenarios imaginarios (copiados de los vídeos o dibujos animados)
- Dificultad de organización en espacios poco estructurados
- Falta de habilidad para desenvolverse en los cambios o situaciones poco estructuradas, incluso en aquellas en las que los niños y niñas disfrutan como excursiones del colegio, cuando falta una profesora, etc.
- Acumula datos sobre ciertos temas de su interés de forma restrictiva y estereotipada

#### **Otros rasgos**

- Perfil inusual de habilidades y puntos débiles (habilidades sociales y motoras escasamente desarrolladas, torpeza motora gruesa)
- Mientras que el conocimiento general, la lectura o el vocabulario pueden estar por encima de la edad cronológica o mental
- Cualquier historia significativa de pérdida de habilidades
- Ciertas áreas de conocimientos pueden estar especialmente desarrolladas, mostrando habilidades sorprendentes en áreas como matemáticas, mecánica, música, pintura, escultura

\* Las señales de alarma a partir de los 5 años de edad están más orientadas a aquellos casos que han podido pasar desapercibidos en evaluaciones anteriores por ser cuadros de TEA con menos afectación como el caso del Asperger

Tabla Haizea-Lleivat (GPC para el manejo de personas con TEA en Atención Primaria 2009, colores modificados de la tabla original) (124,125)



**Normas de interpretación de la tabla de desarrollo Haizea-Llevant:**

La tabla está dividida en cuatro áreas, sociabilidad, lenguaje, manipulación y postural, con diferentes pruebas para cada una de ellas. Estas pruebas están representadas en la tabla en forma de barras horizontales de color rosa claro y oscuro que indican el porcentaje de niños o niñas que ejecutan una acción.

El inicio de la barra (rosa claro) indica el 50 % de los niños y niñas, el cambio de color (rosa medio) indica un 75 % y el final de la misma indica que a esa edad el 95 % de los niños y niñas ya hacen la acción estudiada.

Encontramos también en la tabla unos signos de alerta representados como líneas de color rosa oscuro.

El orden correcto de valoración de la tabla es “leyéndola” de izquierda a derecha y de arriba abajo.

Trazar una raya vertical que corresponda a la edad en meses del niño o niña (ajustado por debajo de 18 meses de edad en aquellos casos de prematuridad)

Preguntar a los familiares y comprobar, en su caso, si realiza:

- a) Aquellos elementos situados a la izquierda de la línea trazada.
- b) Aquellos elementos que dicha línea atraviesa.

El examinador o examinadora valorará la falta de adquisición de dichos elementos, en todas o alguna de las áreas, así como la presencia de signos de alerta, para determinar la necesidad de otros estudios diagnósticos.

<b>Traducción del Instrumento PEDS (<i>Parent’s Evaluation of Development Status</i>) Preguntas exploratorias sobre las preocupaciones de los padres y madres sobre el desarrollo de sus hijos e hijas (126)</b>	
<b>Preguntas</b>	
• Por favor, díganos si le preocupa algo de la manera en que su hijo/a está aprendiendo, se desarrolla o se comporta	• ¿Le preocupa cómo se comporta su hijo/a?
• ¿Le preocupa cómo su hijo/a habla y emite los sonidos al hablar?	• ¿Le preocupa cómo su hijo/a se relaciona con otras personas?
• ¿Le preocupa cómo su hijo/a entiende lo que le dicen?	• ¿Le preocupa cómo su hijo/a está aprendiendo a hacer cosas por sí mismo?
• ¿Le preocupa cómo su hijo/a usa las manos y dedos para hacer las cosas?	• ¿Le preocupa cómo su hijo/a está adquiriendo habilidades en la guardería o en el colegio?
• ¿Le preocupa cómo su hijo/a utiliza las piernas y los brazos para hacer las cosas?	• Por favor, díganos cualquier otra preocupación al respecto

## Cuestionario M-CHAT revisado de detección del autismo en niños y niñas pequeños con entrevista de seguimiento (M-CHAT-R/F)<sup>TM</sup>

(No se incluyen las preguntas de confirmación para cada ítem que haya obtenido una respuesta positiva.

El M-CHAT-R/F completo con todas las preguntas de verificación para todos los ítems está en [https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT-R\\_F\\_Spanish\\_Spain.pdf](https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT-R_F_Spanish_Spain.pdf))

Por favor responda a estas preguntas sobre su hijo/a. Tenga en cuenta cómo su hijo/a se comporta habitualmente. Si usted ha visto a su hijo/a comportarse de una de estas maneras algunas veces, pero no es un comportamiento habitual, por favor responda no. Seleccione, rodeando con un círculo. Muchas gracias

1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (por ejemplo, si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	SÍ	NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	SÍ	NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (por ejemplo, “hace como que” bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche...)	SÍ	NO
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? (por ejemplo, a una silla, escaleras o tobogán...)	SÍ	NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (por ejemplo, ¿mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	SÍ	NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (por ejemplo, ¿señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	SÍ	NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (por ejemplo, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	SÍ	NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (por ejemplo, ¿mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca?)	SÍ	NO
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (por ejemplo, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	SÍ	NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (por ejemplo, ¿se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	SÍ	NO
11. ¿Cuándo usted sonríe a su hijo/a, él o ella también le sonríe?	SÍ	NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (por ejemplo, ¿la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	SÍ	NO
13. ¿Su hijo/a camina solo?	SÍ	NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	SÍ	NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (por ejemplo, ¿decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	SÍ	NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	SÍ	NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (por ejemplo, busca que usted le haga un cumplido, o le dice “mira” o “mírame”)	SÍ	NO
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (por ejemplo, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende “pon el libro encima de la Silla” o “tráeme la manta”?)	SÍ	NO
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona al respecto? (por ejemplo, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su cara?)	SÍ	NO
20. Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (por ejemplo, le gusta que le balancee, o que le haga “el caballito” sentándole en sus rodillas)	SÍ	NO
<b>Puntuación total</b>		

© 2009 Diana Robins, Deborah Fein y Marianne Barton. Traducción y adaptación en España: Grupo Estudio M-CHAT España. Quienes estén interesados en la reproducción del M-CHAT-R/F impreso (por ejemplo, en un libro o artículo de revista) o por vía electrónica para su uso por otros (por ejemplo, como parte de la historia clínica digital u otros paquetes de *software*), deben ponerse en contacto con Diana Robins para solicitar permiso ([mchatscreen2009@gmail.com](mailto:mchatscreen2009@gmail.com)), o con quienes, en su caso, ostenten los derechos correspondientes



## Algoritmo de Puntuación

Para todos los ítems, excepto el 2, 5 y 12, la respuesta "NO " indica riesgo de TEA.

Para los ítems 2, 5, y 12, "SÍ " indica riesgo de TEA.

### El siguiente algoritmo potencia las propiedades psicométricas del MCHAT-R:

**BAJO RIESGO:** Puntuación total entre 0 – 2.

Si el niño es menor de 24 meses, repetir MCHAT-R a los 24m. Ninguna otra medida necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA.

**RIESGO MEDIO:** Puntuación total entre 3 – 7.

Administrar la entrevista de seguimiento (segunda etapa = M-CHAT-R/F) para obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo. Si la puntuación M-CHAT-R/F se mantiene en 2 o superior, el niño o niña ha resultado positivo. Medida necesaria: remita al niño o niña para una evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de atención temprana. Si la puntuación es 0 – 1, el niño o niña ha resultado negativo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de TEA. El niño o niña debe seguir vigilado en futuras visitas del programa de salud infantil.

**RIESGO ALTO:** Puntuación total entre 8 – 20.

Es aceptable prescindir de la entrevista de seguimiento y se debe remitir el caso de inmediato para evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de intervención temprana.

### Entrevista de seguimiento al M-CHAT R/F (hoja de puntuación)

Por favor tenga en cuenta: SI / NO han sido sustituidos por Pasa / No pasa

1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (por ejemplo, si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	Pasa	No pasa
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	Pasa	No pasa
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (por ejemplo, “hace como que” bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche...)	Pasa	No pasa
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? (por ejemplo, a una silla, escaleras, o tobogán...)	Pasa	No pasa
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (por ejemplo, ¿mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	Pasa	No pasa
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (por ejemplo, ¿señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	Pasa	No pasa
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (por ejemplo, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	Pasa	No pasa
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (por ejemplo, ¿mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca?)	Pasa	No pasa
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (por ejemplo, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	Pasa	No pasa
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (por ejemplo, se vuelve, ¿habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	Pasa	No pasa
11. ¿Cuándo usted sonríe a su hijo/a, él o ella también le sonríe?	Pasa	No pasa
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (por ejemplo, ¿la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	Pasa	No pasa
13. ¿Su hijo/a camina solo?	Pasa	No pasa
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	Pasa	No pasa
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (por ejemplo, ¿decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	Pasa	No pasa
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	Pasa	No pasa
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (por ejemplo, busca que usted le haga un cumplido, o le dice “mira” ó “mírame”)	Pasa	No pasa
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (por ejemplo, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende “pon el libro encima de la silla” o “tráeme la manta”?)	Pasa	No pasa
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona al respecto? (por ejemplo, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su cara?)	Pasa	No pasa
20. Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (por ejemplo, le gusta que le balancee, o que le haga “el caballito” sentándole en sus rodillas)	Pasa	No pasa
Puntuación total		

## Escala autónoma para la detección del autismo de alto nivel de funcionamiento (95)

### Instrucciones para la aplicación

El proceso de validación de la escala Autónoma fue realizado sobre una población de 109 personas entre 5 – 31 años en tres grupos: uno compuesto por niños y jóvenes diagnosticados de trastorno de Asperger, otro de autismo no asociado a discapacidad intelectual, y otro con trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Los resultados estimaron una sensibilidad entre 97,8 % y 100 % y una especificidad entre 98,9 y 72 % para los puntos de corte 37 y 36 respectivamente, con un 30,2 % de falsos positivos en el punto de corte 36. Los autores aconsejaron la derivación a partir del punto de corte de 36. La correlación interjueces (0,83) y *test-retest* (0,94 para los padres y madres y 0,97 para los profesores) dieron resultados positivos (93).

Cada uno de los enunciados que va a leer a continuación describe formas de ser y comportarse que podrían ser indicativos de 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:

- 1) 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".
- 2) Si algunas veces ha observado esas características, aunque no sea lo habitual, marque en el espacio correspondiente a "Algunas veces".
- 3) Si el comportamiento descrito es habitual, conteste "Frecuentemente".
- 4) Si generalmente se comporta como se describe en el enunciado, hasta el punto de que cualquiera esperaría que se comporte así, conteste "Siempre".
- 5) 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 sólo 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".

ÍTEMS	Nunca	Algunas veces	Frecuentemente	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 (p. ej., al contar una película, al describir a 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 (p. ej., 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 (p.ej., 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 (p.ej., 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					
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 u ocultar sus intenciones...)					
14. Hace un uso idiosincrásico de las palabras (p.ej., 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 (p.ej., no admite variaciones en el juego, nunca hace trampas y es intolerante con las de los demás)					
PUNTUACIÓN PROMEDIO	PUNTUACIÓN DIRECTA TOTAL:				

## Anexo 3. Referencias incluidas

<b>GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA</b>
National Institute for Health and Care Excellence. Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis Clinical guideline. London: NICE; 2011 (NICE publication nº 128; Last updated December 2017).
National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management Clinical guideline. London: NICE; 2013 (NICE publication nº 170; last updated June 2021).
New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (2nd edn). Wellington: Ministry of Health.
Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. Edinburgh: SIGN. (SIGN publication no. 145).
Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray J. A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. Brisbane; 2018.
<b>REVISIONES SISTEMÁTICAS</b>
Legg H, Tickle A. UK parents' experiences of their child receiving a diagnosis of autism spectrum disorder: A systematic review of the qualitative evidence. <i>Autism</i> . 2019 Nov;23(8):1897-1910.
Alonso-Esteban Y, Marco R, Hedley D, Uljarevic M, Barbaro J, Canal-Bedia R, et al. Screening instruments for early detection of autism spectrum disorder in Spanish speaking communities. <i>Psicothema</i> . 2020;32(2):245–52.
<b>ESTUDIOS PRIMARIOS</b>
Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín-Cilleros MV, Santos-Borbujo J, Guisuraga-Fernández Z, Herráez-García L, et al. Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. <i>J Autism Dev Disord</i> [Internet]. 2011 Oct;41 (10):1342–51.
García Primo P, Santos Borbujo J, Martín Cilleros M V., Martínez Velarte M, Lleras Muñoz S, Posada De La Paz M, et al. Programa de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora. <i>An Pediatría</i> . 2014 May 1;80(5):285–92.
Magán-Maganto M, Canal-Bedia R, Hernández-Fabián A, Bejarano-Martín Á, Fernández-Álvarez CJ, Martínez-Velarte M, et al. Spanish Cultural Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised. <i>J Autism Dev Disord</i> 2018 507. 2018 Oct 17;50(7):2412–23.
<b>OTROS DOCUMENTOS INCLUIDOS</b>
Center for Drug Evaluation and Research (CDER). The voice of the patients. <i>Autism</i> . U.S. Food and Drug Administration. 2018. FDA
Diagnostic and statistical manual of mental disorders. DSM-5. Fifth edition. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, 2013.

# Bibliografía

1. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. DSM-5-TR. Fifth edition. Text Revision. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, 2022.
2. International Classification of Diseases, Eleventh Revision (ICD-11), World Health Organization (WHO) 2019/2021. URL: <https://icd.who.int/browse11>
3. Kanner, Leo. "Autistic Disturbances of Affective Contact." *Nervous Child: Journal of Psychopathology, Psychotherapy, Mental Hygiene, and Guidance of the Child* 2 (1943): 217–50.
4. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord*. 1979 Mar;9(1):11–29. DOI: <https://doi.org/10.1007/BF01531288>
5. Association AP, editor. DSM III. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (Third Edition). 3rd ed. 1980.
6. Association AP, editor. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. DSM-IV. 1994.
7. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. DSM-5. Fifth edition. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, 2013.
8. Chiarotti F, Venerosi A. Epidemiology of Autism Spectrum Disorders: A Review of Worldwide Prevalence Estimates Since 2014. *Brain Sci*. 2020 May 1;10(5):274. DOI: <https://doi.org/10.3390/brainsci10050274>
9. Rutherford M, McKenzie K, Johnson T, Catchpole C, O'Hare A, McClure I, et al. Gender ratio in a clinical population sample, age of diagnosis and duration of assessment in children and adults with autism spectrum disorder. *Autism*. 2016 Jul 1;20(5):628–34. DOI: <https://doi.org/10.1177/1362361315617879>
10. Bargiela S, Steward R, Mandy W. The Experiences of Late-diagnosed Women with Autism Spectrum Conditions: An Investigation of the Female Autism Phenotype. *J Autism Dev Disord*. 2016 Oct 1;46 (10):3281–94. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2872-8>
11. Navot N, Jorgenson AG, Webb SJ. Maternal experience raising girls with autism spectrum disorder: a qualitative study. *Child Care Health Dev*. 2017 Jul;43(4):536–45. DOI: <https://doi.org/10.1111/cch.12470>
12. Legg H, Tickle A. UK parents' experiences of their child receiving a diagnosis of autism spectrum disorder: A systematic review of the qualitative evidence. *Autism*. 2019 Nov;23(8):1897-1910. DOI: <https://doi.org/10.1177/1362361319841488>
13. Reviriego Rodrigo E, Bayón Yusta JC, Gutiérrez Iglesias A, Galnares-Cordero L. Trastornos del Espectro Autista: evidencia científica sobre la detección, el diagnóstico y el tratamiento. Ministerio de Sanidad. Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del País Vasco; 2022. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: OSTEBA. URL: [https://redets.sanidad.gob.es/documentos/OSTEBA\\_TEA.pdf](https://redets.sanidad.gob.es/documentos/OSTEBA_TEA.pdf)

14. National Institute for Health and Care Excellence. Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis Clinical guideline. London: NICE; 2011 (NICE publication n° 128; Last updated December 2017).  
URL: [www.nice.org.uk/guidance/cg128](http://www.nice.org.uk/guidance/cg128)
15. Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray J. A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. Brisbane,; 2018.  
URL: <https://www.autismcrc.com.au/best-practice/assessment-and-diagnosis>
16. LaSalle JM. X Chromosome Inactivation Timing is Not eXACT: Implications for Autism Spectrum Disorders. *Front Genet.* 2022 Mar 9;13:864848.  
DOI: <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.864848>
17. Quartier A, Courraud J, Thi Ha T, McGillivray G, Isidor B, Rose K, et al. Novel mutations in NLGN3 causing autism spectrum disorder and cognitive impairment. *Hum Mutat.* 2019 Nov;40 (11):2021-2032. doi: 10.1002/humu.23836.  
DOI: <http://doi.org/10.1002/humu.23836>
18. Chaudhry A, Noor A, Degagne B, Baker K, Bok LA, Brady AF, et al. Phenotypic spectrum associated with PTCHD1 deletions and truncating mutations includes intellectual disability and autism spectrum disorder. *Clin Genet.* 2015 Sep;88(3):224-33.  
DOI: <http://doi.org/10.1111/cge.12482>
19. Chen X, Wilson KA, Schaefer N, De Hayr L, Windsor M, Scalais E, et al. Loss, Gain and Altered Function of GlyR  $\alpha 2$  Subunit Mutations in Neurodevelopmental Disorders. *Front Mol Neurosci.* 2022 Apr 29;15:886729. DOI: <http://doi.org/10.3389/fnmol.2022.886729>
20. Fyke W, Velinov M. FMR1 and Autism, an Intriguing Connection Revisited. *Genes (Basel).* 2021 Aug 6;12(8):1218. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes12081218>
21. Hernández J, Artigas-Pallarés J, Martos-Pérez J, Palacios-Antón S, Fuentes-Biggi J, Belinchón-Carmona M, et al. Guía de buena práctica para la detección temprana de los trastornos del espectro autista. 2005. DOI: <https://doi.org/10.33588/rn.4104.2005056>
22. GBD 2019 Mental Disorders Collaborators. Global, regional, and national burden of 12 mental disorders in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. *The Lancet Psychiatry.* 2022 Feb 1;9(2):137–50.  
DOI: [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(21\)00395-3](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(21)00395-3)
23. Fuentes, J., Hervás, A., Howlin, P. et al. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 30, 961–984 (2021). DOI: <https://doi.org/10.1007/s00787-020-01587-4>
24. ASD fact sheet newsroom. 2023.  
URL: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>
25. Salari N, Rasoulpoor S, Rasoulpoor S, Shohaimi S, Jafarpour S, Abdoli N, et al. The global prevalence of autism spectrum disorder: a comprehensive systematic review and meta-analysis. *Ital J Pediatr.* 2022 Jul 8;48(1):112.  
DOI: <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01310-w>
26. Zeidan J, Fombonne E, Scolah J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, et al. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Res.* 2022 May;15(5):778-790.  
DOI: <http://doi.org/10.1002/aur.2696>

27. Fuentes J, Basurko A, Isasa I, Galende I, Muguera MD, García-Primo P, et al. The ASDEU autism prevalence study in northern Spain. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2021 Apr 1;30(4):579–89. DOI: <http://doi.org/10.1007/s00787-020-01539-y>
28. Morales-Hidalgo P, Roigé-Castellví J, Hernández-Martínez C, Voltas N, Canals J. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Spanish School-Age Children. *J Autism Dev Disord*. 2018 Sep 1;48(9):3176–90. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-018-3581-2>
29. International Classification of Functioning, Disability, and Health : ICF. Geneva :World Health Organization, 2001. DOI: <http://doi.org/10.1590/s1135-57272002000400002>
30. Ministerio de Sanidad y Política Social & Organización Mundial de la Salud. (2011). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: versión para la infancia y adolescencia: CIF-IA. Ministerio de Sanidad y Política Social. URL: <https://iris.who.int/handle/10665/81610>
31. Goodall, E., Dargue, N., Hinze, E., Sulek, R., Varcin, K., Waddington, H., et al. National Guideline for the assessment and diagnosis of autism in Australia. Brisbane: Autism CRC. 2023. URL: <https://www.autismcrc.com.au/best-practice/assessment-and-diagnosis/second-edition>
32. Comprehensive Mental Health Action Plan 2013-2030. Geneva: World Health Organization, 2021. URL: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240031029>
33. Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. 2009. URL: [https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC\\_462\\_Autismo\\_Lain\\_Entr\\_compl.pdf](https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC_462_Autismo_Lain_Entr_compl.pdf)
34. Ministerio de Sanidad y Consumo. Estrategia en Salud Mental del Sistema Nacional de Salud, 2006. Madrid. Ministerio de Sanidad y Consumo 2006. URL: [https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/saludMental/docs/ESTRATEGIA\\_SALUD\\_MENTAL\\_SNS\\_PAG\\_WEB.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/saludMental/docs/ESTRATEGIA_SALUD_MENTAL_SNS_PAG_WEB.pdf)
35. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Salud Mental del Sistema Nacional de Salud 2009-2013. Madrid. Ministerio de Sanidad 2011. URL: <https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/saludMental/docs/SaludMental2009-2013.pdf>
36. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Salud Mental 2022-2026. Madrid. Ministerio de Sanidad 2021. URL: [https://www.sanidad.gob.es/bibliotecaPub/repositorio/libros/29236\\_estrategia\\_de\\_salud\\_mental\\_del\\_Sistema\\_Nacional\\_de\\_Salud\\_2022-2026.pdf](https://www.sanidad.gob.es/bibliotecaPub/repositorio/libros/29236_estrategia_de_salud_mental_del_Sistema_Nacional_de_Salud_2022-2026.pdf)
37. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia Española en Trastornos del Espectro del Autismo. Madrid. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2015. URL: [https://www.rpdiscapacidad.gob.es/documentos/Estrategia\\_Espanola\\_Autismo.pdf](https://www.rpdiscapacidad.gob.es/documentos/Estrategia_Espanola_Autismo.pdf)
38. Centro Español sobre trastorno del espectro del autismo. I Plan de Acción Estratégica Española en Trastorno del Espectro del Autismo 2023-2027. Editor: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030. Feb 2024. URL: [https://www.rpdiscapacidad.gob.es/documentos/I\\_Plan\\_Autismo.pdf](https://www.rpdiscapacidad.gob.es/documentos/I_Plan_Autismo.pdf)



39. Grupo de trabajo para la actualización del Manual de Elaboración de GPC. Elaboración de Guías de Práctica Clínica en el Sistema Nacional de Salud. Actualización del Manual Metodológico [Online]. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; Zaragoza: Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS); 2016 [citado junio 2021]. URL: [http://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2019/01/manual\\_gpc\\_completo.pdf](http://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2019/01/manual_gpc_completo.pdf)
40. Schünemann H, Brożek J, Guyatt G, Oxman A. (2013). Handbook for grading the quality of evidence and the strength of recommendations using the GRADE approach. URL: <https://gdt.gradepro.org/app/handbook/handbook.html>
41. GRADEpro GDT: GRADEpro Guideline Development Tool [Software]. [Internet]. McMaster University. 2020. URL: <https://gradepro.org>
42. Schünemann HJ, Wiercioch W, Brozek J, Etxeandia-Ikobaltzeta I, Mustafa RA, Manja V, et al. GRADE Evidence to Decision (EtD) frameworks for adoption, adaptation, and de novo development of trustworthy recommendations: GRADE-ADOLEPMENT. *J Clin Epidemiol.* 2017 Jan;81:101-110. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2016.09.009>
43. Wing L. The definition and prevalence of autism: A review. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 1993 Jan;2(1):61-74. DOI: <http://doi.org/10.1007/BF02098832>
44. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Autism spectrum disorder in under 19s: support and management Clinical guideline. London: NICE; 2013 (NICE publication n° 170; last updated June 2021. URL: [www.nice.org.uk/guidance/cg170](http://www.nice.org.uk/guidance/cg170)
45. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. Edinburgh: SIGN; 2016. (SIGN publication no. 145). Available from URL: <http://www.sign.ac.uk> .
46. Ministry of Health. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (2nd edn). Wellington: Ministry of Health. 2016.
47. Trouble du spectre de l'autisme Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent Méthode Recommandations pour la pratique clinique. 2018; URL: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble\\_du\\_spectre\\_de\\_lautisme\\_de\\_lenfant\\_et\\_ladolescent\\_\\_recommandations.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble_du_spectre_de_lautisme_de_lenfant_et_ladolescent__recommandations.pdf)
48. Falkmer T, Anderson K, Falkmer M, Horlin C. Diagnostic procedures in autism spectrum disorders: a systematic literature review. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 2013 Jun;22(6):329-40. DOI: <http://doi.org/10.1007/s00787-013-0375-0>
49. Grodberg D, Weinger PM, Halpern D, Parides M, Kolevzon A, Buxbaum JD. The autism mental status exam: sensitivity and specificity using DSM-5 criteria for autism spectrum disorder in verbally fluent adults. *J Autism Dev Disord.* 2014 Mar;44(3):609-14. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-013-1917-5>
50. Hedley D, Nevill RE, Monroy-Moreno Y, Fields N, Wilkins J, Butter E, et al. Efficacy of the ADEC in Identifying Autism Spectrum Disorder in Clinically Referred Toddlers in the US. *J Autism Dev Disord.* 2015 Aug;45(8):2337-48. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-015-2398-5>
51. Grodberg D, Siper P, Jamison J, Buxbaum JD, Kolevzon A. A Simplified Diagnostic Observational Assessment of Autism Spectrum Disorder in Early Childhood. *Autism Res.* 2016 Apr;9(4):443-9. DOI: <http://doi.org/10.1002/aur.1539>

52. Dawkins T, Meyer AT, Van Bourgondien ME. The Relationship Between the Childhood Autism Rating Scale: Second Edition and Clinical Diagnosis Utilizing the DSM-IV-TR and the DSM-5. *J Autism Dev Disord.* 2016 Oct;46 (10):3361-8. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-016-2860-z>
53. Smith CJ, Rozga A, Matthews N, Oberleitner R, Nazneen N, Abowd G. Investigating the accuracy of a novel telehealth diagnostic approach for autism spectrum disorder. *Psychol Assess.* 2017 Mar;29(3):245-252. DOI: <http://doi.org/10.1037/pas0000317>
54. Broadstock, Marita. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline supplementary paper on implications of DSM-5 for the diagnosis of ASD. Christchurch: INSIGHT Research; 2014. URL: [https://ndhadeliver.natlib.govt.nz/delivery/DeliveryManagerServlet?dps\\_pid=IE26607061](https://ndhadeliver.natlib.govt.nz/delivery/DeliveryManagerServlet?dps_pid=IE26607061)
55. Whaikaha – Ministry of Disabled People and Ministry of Education. 2022. Aotearoa New Zealand Autism Guideline: He Waka Huia Takiwātanga Rau: Third edition. Wellington: Whaikaha – Ministry of Disabled People. Published by Whaikaha – Ministry of Disabled People PO Box 1556, Wellington 6140, New Zealand. URL: <https://www.whaikaha.govt.nz/assets/Autism-Guideline/Aotearoa-New-Zealand-Autism-Guideline-Third-Edition.pdf>
56. Volkmar FR, Cicchetti DV, Bregman J, Cohen DJ. Three diagnostic systems for autism: DSM III, DSM III-R, and ICD-10. *J Autism Dev Disord.* 1992 Dec;22(4):483-92. DOI: <http://doi.org/10.1007/BF01046323>
57. Volkmar FR, Klin A, Siegel B, Szatmari P, Lord C, Campbell M, et al. Field trial for autistic disorder in DSM-IV. *Am J Psychiatry.* 1994 Sep;151(9):1361-7. DOI: <http://doi.org/10.1176/ajp.151.9.1361>
58. Klin A, Lang J, Cicchetti DV, Volkmar FR. Brief report: Interrater reliability of clinical diagnosis and DSM-IV criteria for autistic disorder: results of the DSM-IV autism field trial. *J Autism Dev Disord.* 2000 Apr;30(2):163-7. DOI: <http://doi.org/10.1023/a:1005415823867>
59. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). Scoping report 2019. Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. Edinburgh: SIGN; 2019. (SIGN publication no 145). URL: <http://www.sign.ac.uk>
60. Zander E, Bölte S. The New DSM-5 Impairment Criterion: A Challenge to Early Autism Spectrum Disorder Diagnosis? *J Autism Dev Disord.* 2015 Nov;45 (11):3634-43. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-015-2512-8>
61. Maenner MJ, Rice CE, Arneson CL, Cunniff C, Schieve LA, Carpenter LA, et al. Potential impact of DSM-5 criteria on autism spectrum disorder prevalence estimates. *JAMA Psychiatry.* 2014 Mar;71(3):292-300. DOI: <http://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2013.3893>
62. Smith IC, Reichow B, Volkmar FR. The Effects of DSM-5 Criteria on Number of Individuals Diagnosed with Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *J Autism Dev Disord.* 2015 Aug;45(8):2541-52. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-015-2423-8>
63. Kulage KM, Smaldone AM, Cohn EG. How will DSM-5 affect autism diagnosis? A systematic literature review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* 2014 Aug;44(8):1918-32. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-014-2065-2>

64. Kulage KM, Goldberg J, Usseglio J, Romero D, Bain JM, Smaldone AM. How has DSM-5 Affected Autism Diagnosis? A 5-Year Follow-Up Systematic Literature Review and Meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* 2020 Jun;50(6):2102-2127. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-019-03967-5>
65. Romero M, Aguilar JM, Del-Rey-Mejías Á, Mayoral F, Rapado M, Peciña M, et al. Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis. *Int J Clin Health Psychol.* 2016 Sep-Dec;16(3):266-275. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.ijchp.2016.03.001>
66. Jashar DT, Brennan LA, Barton ML, Fein D. Cognitive and Adaptive Skills in Toddlers Who Meet Criteria for Autism in DSM-IV but not DSM-5. *J Autism Dev Disord.* 2016 Dec;46 (12):3667-3677. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-016-2901-7>
67. Farmer, J., Kanne, S., Kilo, M., & Mantovani, J. Autism spectrum disorders: Missouri best practice guidelines for screening, diagnosis, and assessment. Jefferson City, USA: Thompson Foundation for Autism and the Division of Developmental Disabilities, Missouri Department of Mental Health. 2010. URL: <https://dmh.mo.gov/media/pdf/autism-guidelines-clinicians>
68. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M; American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2014 Feb;53(2):237-57. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.jaac.2013.10.013>
69. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1999; 29: 439-484. DOI: <https://doi.org/10.1023/A:1021943802493>
70. National Autism Plan for Children (NAPC): Plan for the identification, assessment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school age children with autism spectrum. National Autistic Society. London (GB): National Autistic Society; 2003.
71. Chawarska K, Volkmar FR. Chapter 8: Autism in Infancy and Early Childhood. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A et al., eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders 3a Edition. Vol. 1: Diagnosis, development, neurology and behavior.* 2005; New Jer. In. DOI: <https://doi.org/10.1002/9780470939345.ch8>
72. Guía para la atención de niños con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Junta de Castilla y León. Gerencia Regional de Salud. 2007. URL: <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/publicaciones-consejeria/buscador/guia-atencion-ninos-trastornos-espectro-autista-atencion-pr.ficheros/327770-GUIA%20AUTISMO%20EN%20A%20PRIMARIA.pdf>
73. Stone WL. Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years. *Child Psychol Psychiatry.* 1999;40:219-226. DOI: <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00435>
74. South M, Ozonoff S, McMahon WM. Repetitive behavior profiles in Asperger syndrome and high-functioning autism. *J Autism Dev Disord.* 2005 Apr;35(2):145-58. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-004-1992-8>
75. Ozonoff S, Macari S, Young GS, Goldring S, Thompson M, Rogers SJ. Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism.* 2008 Sep;12(5):457-72. DOI: <https://doi.org/10.1177/1362361308096402>

76. Dawson G, Toth K, Abbott R, Osterling J, Munson J, Estes A, et al. Early social attention impairments in autism: social orienting, joint attention, and attention to distress. *Dev Psychol.* 2004 Mar;40(2):271-83. DOI: <http://doi.org/10.1037/0012-1649.40.2.271>
77. Ingram DH, Mayes SD, Troxell LB, Calhoun SL. Assessing children with autism, mental retardation, and typical development using the Playground Observation Checklist. *Autism.* 2007 Jul;11(4):311-9. DOI: <http://doi.org/10.1177/1362361307078129>
78. Werner E, Dawson G, Osterling J, Dinno N. Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *J Autism Dev Disord.* 2000 Apr;30(2):157-62. DOI: <http://doi.org/10.1023/a:1005463707029>
79. Nadig AS, Ozonoff S, Young GS, Rozga A, Sigman M, Rogers SJ. A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007 Apr;161(4):378-83. DOI: <http://doi.org/10.1001/archpedi.161.4.378>
80. Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Swettenham J, Nightingale N, Morgan K, et al. Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry.* 1996 Feb;168(2):158-63. DOI: <http://doi.org/10.1192/bjp.168.2.158>
81. Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Drew A. Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Dev Psychol.* 1997 Sep;33(5):781-9. DOI: <http://doi.org/10.1037//0012-1649.33.5.781>
82. Mawle E, Griffiths P. Screening for autism in pre-school children in primary care: Systematic review of English Language tools. *Int J Nurs Stud.* 2006 Jul 1;43(5):623-36. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2005.11.011>
83. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline- Edinburgh, Scotland: Healthcare Improvement Scotland. 2007. URL: <https://collections.nlm.nih.gov/catalog/nlm:nlmuid-101321862-pdf>
84. UK National Screening Committee. What is Screening? URL: <https://www.nhs.uk/tests-and-treatments/nhs-screening/>
85. Allaby M; Sharma M. Screening for Autism Spectrum Disorders in Children below the age of 5 years. Draft report for the UK National Screening Committee. 2012. URL: <https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/document/624ae1d3-ffcb-4eaa-bc0e-53a8aaa78661/download>
86. UK NSC external review. A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years. 2022. URL: [https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/review/evidence-summary/download-documents/external\\_review/](https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/review/evidence-summary/download-documents/external_review/)
87. McPheeters ML, Weitlauf A, Vehorn A, Taylor C, Sathe NA, Krishnaswami S, et al. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: A Systematic Evidence Review for the U.S. Preventive Services Task Force. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (US); 2016 Feb. Report No.: 13-05185-EF-1.

88. Siu AL; US Preventive Services Task Force (USPSTF); Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Baumann LC, Davidson KW, Ebell M, et al. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*. 2016 Feb 16;315(7):691-6. DOI: <http://doi.org/10.1001/jama.2016.0018>
89. Alonso-Esteban Y, Marco R, Hedley D, Uljarević M, Barbaro J, Canal-Bedia R, et al. Screening instruments for early detection of autism spectrum disorder in Spanish speaking communities. *Psicothema*. 2020 May;32(2):245-252. DOI: <http://doi.org/10.7334/psicothema2019.340>
90. DuBay M, Lee H, Palomo R, Evidence map of Spanish language parent- and self-report screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 2023;102. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2023.102117>
91. Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín-Cilleros MV, Santos-Borbujo J, Guisuraga-Fernández Z, Herráez-García L, et al. Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *J Autism Dev Disord*. 2011 Oct;41(10):1342-51. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-010-1163-z>
92. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001 Apr;31(2):131-44. DOI: <http://doi.org/10.1023/a:1010738829569>
93. García Primo P, Santos Borbujo J, Martín Cilleros M V., Martínez Velarte M, Lleras Muñoz S, Posada De La Paz M, et al. Programa de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora. *An Pediatría*. 2014 May 1;80(5):285-92. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.06.030>
94. Magán-Maganto M, Canal-Bedia R, Hernández-Fabián A, Bejarano-Martín Á, Fernández-Álvarez CJ, Martínez-Velarte M, et al. Spanish Cultural Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised. *J Autism Dev Disord*. 2020 Jul;50(7):2412-2423. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-018-3777-5>
95. Belinchón M, Hernández JM, Sotillo M. Capítulo 5: Escala Autónoma para la detección del Síndrome de Asperger y el autismo de alto funcionamiento. En: *Personas con Síndrome de Asperger. Funcionamiento, detección y necesidades*. 2008; Madrid. URL: <https://www.uam.es/uam/media/doc/1606858123975/escalaaautonoma.pdf>
96. Allen CW, Silove N, Williams K, Hutchins P. Validity of the social communication questionnaire in assessing risk of autism in preschool children with developmental problems. *J Autism Dev Disord*. 2007 Aug;37(7):1272-8. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-006-0279-7>
97. Gray KM, Tonge BJ, Sweeney DJ, Einfeld SL. Screening for autism in young children with developmental delay: an evaluation of the developmental behaviour checklist: early screen. *J Autism Dev Disord*. 2008 Jul;38(6):1003-10. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-007-0473-2>
98. Eaves LC, Wingert HD, Ho HH, Mickelson EC. Screening for autism spectrum disorders with the social communication questionnaire. *J Dev Behav Pediatr*. 2006 Apr;27(2 Suppl):S95-S103. DOI: <http://doi.org/10.1097/00004703-200604002-00007>
99. Eaves LC, Wingert H, Ho HH. Screening for autism: agreement with diagnosis. *Autism*. 2006 May;10(3):229-42. DOI: <http://doi.org/10.1177/1362361306063288>

100. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord.* 1999 Apr;29(2):129-41. DOI: <http://doi.org/10.1023/a:1023040610384>
101. Nordin V, Gillberg C. Autism spectrum disorders in children with physical or mental disability or both. II: Screening aspects. *Dev Med Child Neurol.* 1996 Apr;38(4):314-24. DOI: <http://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1996.tb12097.x>
102. Goodman R, Minne C. Questionnaire screening for comorbid pervasive developmental disorders in congenitally blind children: a pilot study. *J Autism Dev Disord.* 1995 Apr;25(2):195-203. DOI: <http://doi.org/10.1007/BF02178504>
103. Corsello C, Hus V, Pickles A, Risi S, Cook EH Jr, Leventhal BL, et al. Between a ROC and a hard place: decision making and making decisions about using the SCQ. *J Child Psychol Psychiatry.* 2007 Sep;48(9):932-40. DOI: <http://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2007.01762.x>
104. Snow AV, Lecavalier L. Sensitivity and specificity of the Modified Checklist for Autism in Toddlers and the Social Communication Questionnaire in preschoolers suspected of having pervasive developmental disorders. *Autism.* 2008 Nov;12(6):627-44. DOI: <http://doi.org/10.1177/1362361308097116>
105. Shaw KA, Maenner MJ, Bakian AV, Bilder DA, Durkin MS, Furnier SM, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 4 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. *MMWR Surveill Summ.* 2021 Dec 3;70(10):1-14. DOI: <http://doi.org/10.15585/mmwr.ss7010a1>
106. Shaw KA, Bilder DA, McArthur D, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 4 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ* 2023;72(No. SS-1):1–15. DOI: <http://dx.doi.org/10.15585/mmwr.ss7201a1>
107. Bent CA, Dissanayake C, Barbaro J. Mapping the diagnosis of autism spectrum disorders in children aged under 7 years in Australia, 2010-2012. *Med J Aust.* 2015 Apr 6;202(6):317-20. DOI: <http://doi.org/10.5694/mja14.00328>
108. Brignell A, Harwood RC, May T, Woolfenden S, Montgomery A, Iorio A et al. Overall prognosis of preschool autism spectrum disorder diagnoses. *Cochrane Database Syst Rev.* 2022 Sep 28;9(9):CD012749. DOI: <http://doi.org/10.1002/14651858.CD012749.pub2>
109. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2014 Feb ;53(2):237–57. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.jaac.2013.10.013>
110. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci.* 2005 Apr-May;23(2-3):143-52. DOI: <http://doi.org/10.1016/j.ijdevneu.2004.05.001>
111. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics.* 2015 Oct;136 Suppl 1(Suppl 1):S10-40. DOI: <http://doi.org/10.1542/peds.2014-3667C>

112. Tanner A, Dounavi K. The Emergence of Autism Symptoms Prior to 18 Months of Age: A Systematic Literature Review. *J Autism Dev Disord*. 2021 Mar;51(3):973-993. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-020-04618-w>
113. Daniels AM, Mandell DS. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: a critical review. *Autism*. 2014 Jul;18(5):583-97. DOI: <http://doi.org/10.1177/1362361313480277>
114. Van 't Hof M, Tisseur C, van Berckeleer-Onnes I, van Nieuwenhuyzen A, Daniels AM, Deen M, et al. Age at autism spectrum disorder diagnosis: A systematic review and meta-analysis from 2012 to 2019. *Autism*. 2021 May;25 (4):862-873. DOI: <http://doi.org/10.1177/1362361320971107>
115. Chawarska K, Klin A, Paul R, Volkmar F. Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *J Child Psychol Psychiatry*. 2007 Feb;48(2):128-38. DOI: <http://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2006.01685.x>
116. Kleinman JM, Ventola PE, Pandey J, Verbalis AD, Barton M, Hodgson S, et al. Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2008 Apr;38(4):606-15. DOI: <http://doi.org/10.1007/s10803-007-0427-8>
117. Glascoe FP. Parents' evaluation of developmental status: how well do parents' concerns identify children with behavioral and emotional problems? *Clin Pediatr (Phila)*. 2003 Mar;42(2):133-8. DOI: <http://doi.org/10.1177/000992280304200206>
118. GAT - Grupo de Atención Temprana – (2000). Libro Blanco de la Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.  
URL: [http://webs.um.es/fags/docs/2000libro\\_blanco\\_at\\_1.pdf](http://webs.um.es/fags/docs/2000libro_blanco_at_1.pdf)
119. Trembath, D., Varcin, K., Waddington, H., Sulek, R., Pillar, S., Allen, G., et al. (2022). National guideline for supporting the learning, participation, and wellbeing of autistic children and their families in Australia. Autism CRC. Brisbane.  
URL: <https://www.autismcrc.com.au/best-practice/supporting-children>
120. Marita Broadstock. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline's supplementary paper on the effectiveness of music therapy interventions for children and young people on the autism spectrum. Christchurch: INSIGHT Research; 2021. URL: [https://ndhadeliver.natlib.govt.nz/delivery/DeliveryManagerServlet?dps\\_pid=IE77498361](https://ndhadeliver.natlib.govt.nz/delivery/DeliveryManagerServlet?dps_pid=IE77498361)
121. Geretsegger M, Fusar-Poli L, Elefant C, Mössler KA, Vitale G, Gold C. Music therapy for autistic people. *Cochrane Database Syst Rev*. 2022 May 9;5(5):CD004381. DOI: <http://doi.org/10.1002/14651858.CD004381.pub4>
122. Center for Drug Evaluation and Research (CDER). The voice of the patients. Autism. U.S. Food and Drug Administration. 2018. FDA.  
URL: <https://www.fda.gov/media/111099/download>
123. Grupo de trabajo sobre implementación de GPC. Implementación de Guías de Práctica Clínica en el Sistema Nacional de Salud. Manual Metodológico. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud-I+CS; 2009. Guías de Práctica Clínica en el SNS: I+CS N° 2007/02-02.  
URL: [https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2019/01/manual\\_implementacion.pdf](https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2019/01/manual_implementacion.pdf)

124. Fernández Álvarez E, Fernández Matamoros I, Fuentes Biggi J, Tabla de desarrollo Haizea-Llevant. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco; 1991.
125. Fernández Álvarez E. El desarrollo psicomotor de 1.702 niños de 0 a 24 meses de edad. (Tesis doctoral). Universidad de Barcelona 1988. Tabla de desarrollo psicomotor. En: Estudio Haizea Llevant. Servicio central de publicaciones. Gobierno Vasco eds. Victoria. 1991.
126. Glascoe FP. Cómo utilizar la “evaluación de los padres del nivel de desarrollo” para detectar y tratar problemas del desarrollo y el comportamiento en atención primaria. MTA-Pediatría. 2001;22:225-243.





MINISTERIO  
DE SANIDAD