



Diagnóstico e intervención precoz en TEA

Juan Martos

Diagnóstico e intervención precoz en TEA

- **Objetivos en la investigación en los signos de alarma tempranos**
- **Metodología de estudio en la detección temprana**
- **Modelo de G. Dawson**
- **Indicadores de riesgo en TEA**
- **Factores de riesgo genéticos**
- **Factores de riesgo ambientales**
- **Factores de riesgo conductuales**
- **Validación de algunos instrumentos específicos**
- **Índices de riesgo neurofisiológicos (endofenotipos)**
- **Intervención temprana**

Objetivos en la investigación en los signos de alarma tempranos

- Identificar indicadores conductuales y fisiológicos que estén presentes en el desarrollo temprano de los niños y que permitan predicciones ajustadas y realistas sobre la presentación del trastorno.
- Una identificación temprana permite un diagnóstico temprano así como un acceso temprano a la intervención y el tratamiento.

Metodología de estudio en la detección temprana

⌘ Estudios retrospectivos

- ⌘ Información proporcionada por los padres
- ⌘ Análisis de videos familiares
- ⌘ Limitaciones relacionadas con el recuerdo y su fiabilidad en una metodología y variedad de situaciones y contextos de filmación así como calidad del video en otra

⌘ Estudios prospectivos

- ⌘ Seguimiento del desarrollo de hermanos de niños con TEA
- ⌘ Limitaciones relacionadas con el tamaño de la muestra (la mayor parte de los hermanos no desarrollan TEA)

**Factores
de riesgo**



**Procesos
de riesgo**



Resultado

- Susceptibilidad genética.
- Otros factores de riesgo

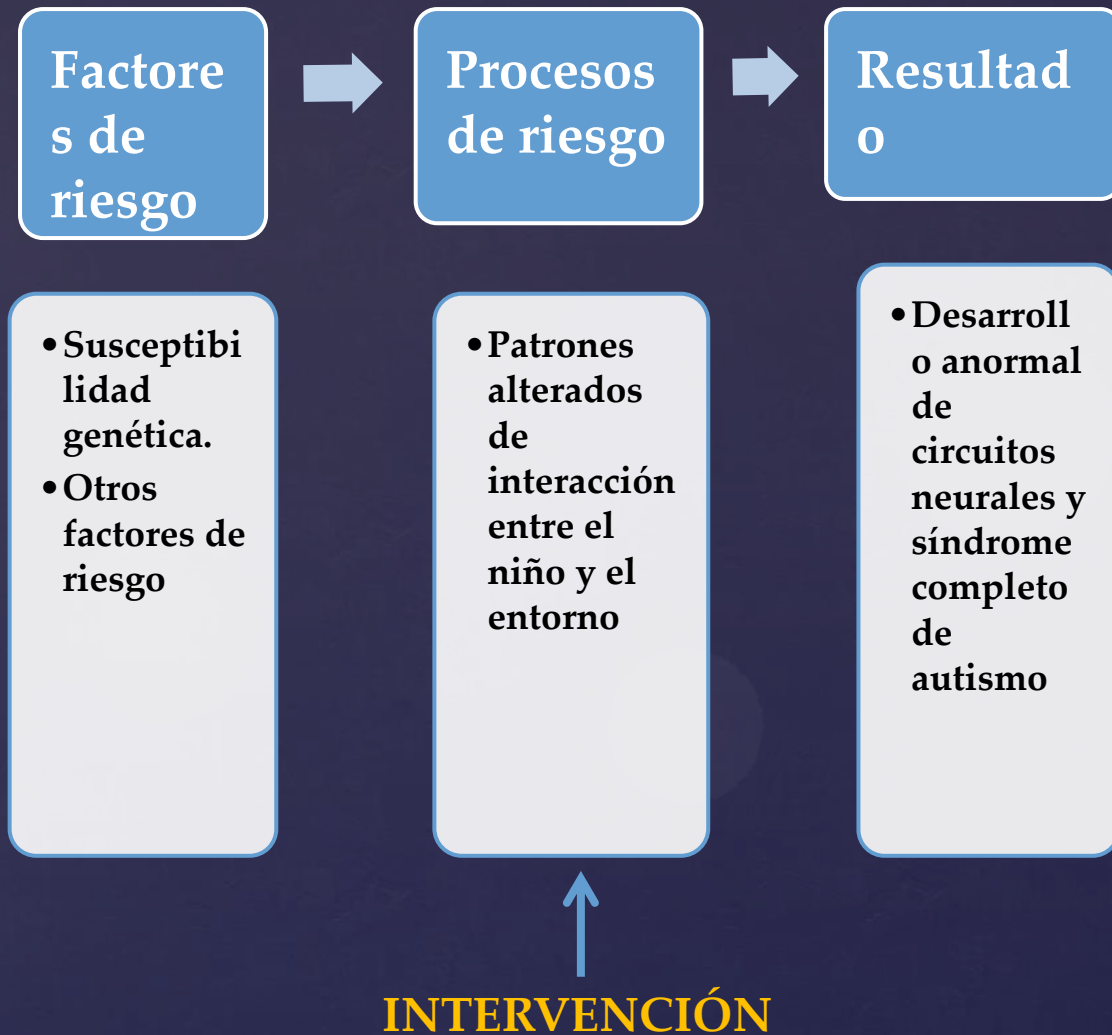
Dan lugar a una trayectoria atípica del desarrollo evolutivo y del cerebro

- Patrones alterados de interacción entre el niño y el entorno

- Afectan al desarrollo de circuitos cerebrales sociales y lingüísticos en periodos críticos tempranos.
- Amplifican los efectos de las susceptibilidades.
- Fallo en la interacción social y en la construcción del cerebro social

- Desarrollo anormal de circuitos neurales y síndrome completo de autismo

- Regiones que realizan el procesamiento perceptivo.
- Regiones relacionadas con la recompensa social.
- Regiones relacionadas con la atención y los actos motores



Indicadores de riesgo en TEA

- Factores de riesgo genéticos
- Factores de riesgo ambientales
- Factores de riesgo conductuales
- Factores de riesgo neurofisiológicos

Factores de riesgo genéticos

- Se han propuesto y estudiado más de 100 genes candidatos así como vinculación con, prácticamente, todos los cromosomas.
- La frecuencia en que muchos casos de TEA se relaciona con trastornos genéticos conocidos.
- La tasa de concordancia en gemelos monocigóticos.
- Fenotipo Autista Ampliado (FAA)
- La recurrencia en hermanos entre 2,8 – 7 %. (Algunos estudios recientes informan de tasas de recurrencia entre el 12 – 20 %).
- Mayor tasa de síntomas en familiares cercanos.

Factores de riesgo ambientales

- Los factores genéticos interactúan con factores ambientales.
- Algunos de los factores ambientales que se han propuesto son toxinas y virus.
- Otros factores ambientales se han relacionado con la posible afectación del desarrollo intrauterino (hipotiroxinemia, gripe, exposición a altos niveles de hormonas relacionados con tratamiento de infertilidad, etc.)
- También se han señalado vinculaciones entre una historia familiar de alergia/trastorno autoinmune y sintomatología autista.

Factores de riesgo conductuales

- Son los más conocidos
- Muy infrecuente que los niños con riesgo presenten algún síntoma conductual a los 6 meses.
- A los 12 meses, muchos síntomas son muy claros para muchos niños: Fallo para responder al nombre; Pobre contacto ocular; Disminución de la mirada a la cara de otros; Bajas tasas o ausencia de conductas de mostrar cosas, de señalar y de compartir interés.

Marcadores
predictivos a los 12
meses en el AOSI
(Autism Observation
Scale for Infants.
Zwaigenbaum and al.; 2005)

- Contacto ocular atípico
- Seguimiento visual
- Cambio de foco estimular
- Respuesta al nombre
- Imitación
- Sonrisa social
- Reactividad
- Interés social
- Conductas sensorialmente orientadas

Validación de algunos instrumentos específicos

CHAT (<i>Checklist for Autism in Toddlers</i> , Baron-Cohen et al, 1992)	M_CHAT (<i>The Modified Checklist for Autism in Toddlers</i> , Robins et al, 1999)	STAT (<i>Screening Tool for Autism in Two Years Old</i> , Stone, 2000)	DAISI (<i>Detection of Autism by Infant Sociability Interview</i> , Wimpory et al, 2000)	CSBS-DP (<i>Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile</i> , Wetherby et al, 2004)	PDDST-II (<i>Pervasive Developmental Disorder Screening Test</i> , Siegel, 2004)
• Buenos indicadores fallos conjuntos en atención conjunta y juego simbólico • Alta especificidad y pobre sensibilidad	• Mantiene los items del CHAT y añade 14 items adicionales • Mejora la sensibilidad	• Niveles aceptables de especificidad y sensibilidad • Items adecuados para 2 años pero no para otros periodos posteriores	• Son diferenciador es la interacción comunicativa persona a persona y el establecimiento de relaciones triangulares	• Altos valores de especificidad y sensibilidad • Muchos items con diferencias significativas con controles normales y con retraso	• Para ser usado en los 3 niveles del proceso de detección • Nivel aceptable de sensibilidad y regular de especificidad en el nivel 3

Índices de riesgo neurofisiológicos (endofenotipos)

Potenciales Evocados de Percepción de Caras

- 6-7 meses los bebés pueden mostrar diferencias en los potenciales en función de que la cara sea o no familiar. También diferencias en función de caras u objetos.

Potenciales Evocados de Percepción del Habla

- Patrones atípicos de potenciales

Crecimiento atípico del cerebro

- Trayectoria atípica del crecimiento cefálico en los dos primeros años
- Parece comenzar en torno a los 4 meses con tasas de crecimiento acelerado en el primer año y después se desacelera

Intervención temprana

Intervención conductual intensiva en niños con TEA

- Se inicia en la edad preescolar y se mantiene durante 2-3 años.
- Produce una mejora sustancial en un amplio conjunto de niños con TEA.
- Se han descrito mejoras en el CI, en el lenguaje y en el desarrollo educativo

Intervención temprana

Características del éxito en un tratamiento conductual intensivo

- a) Un currículo de intervención comprensivo y focalizado en la imitación, el lenguaje, el juego con juguetes, la interacción social y la conducta motora y adaptativa.
- b) Sensibilidad en las secuencias evolutivas del desarrollo.
- c) Estrategias de apoyo y enseñanza empíricamente validadas.
- d) Estrategias conductuales para minimizar las conductas perturbadoras.
- e) Implicación de los padres.
- f) Transición gradual a entornos más naturales.
- g) Personal cualificado
- h) Mecanismos de supervisión y revisión.
- i) Intensidad del tratamiento (25 horas semanales al menos durante 2 años).
- j) Iniciación entre los 2-4 años

Intervención temprana

Intervención para bebés con TEA

- El objetivo es empezar en el momento en que se detectan los primeros síntomas
- El modelo Denver sirve de base para el **Early Star Denver Model** (Smith, Rogers y Dawson, 2008).
 - Bebés con TEA de 12 meses
 - Incorpora técnicas de análisis conductual aplicado con evidencia empírica pero aplicadas en contextos naturales, basados en la relación desde el punto de vista social y afectivo
 - Intervención en el hogar, en un entorno natural y en un contexto de interacción entre niño, familia y terapeuta.
 - Cuando los niños alcanzan la edad preescolar se

Intervención temprana

El rol de la interacción temprana padres-niño en los estudios de prevención

- Los padres que muestran altos niveles de sincronización y respuestas contingentes durante la interacción tienen niños con TEA que desarrollan habilidades superiores de comunicación durante (estudios de seguimiento de 1, 10 y 16 años)
- La comunicación temprana no verbal, como la atención conjunta, está fuertemente relacionada con la evolución del lenguaje.
- La intervención tiene que tener en cuenta las características individuales de los miembros de la diada y ser sensibles a la “danza” que se ejecuta conjuntamente.
- Son efectivas la intervenciones que se centran en promover la sensibilidad maternal.