

Artículo de revisión

Trastorno del espectro autista en la edad pediátrica. Revisión de la literatura
Autism spectrum disorder in the pediatric age. Literature review.

Armas Ingavélez Melanie Samantha*, Acosta Cañar Kerly Joselyn**

*Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Técnica de Ambato, ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-7895-6561>

**Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Técnica de Ambato, ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-7355-5257>

marmas2238@uta.edu.ec

Recibido: 04 de marzo del 2024

Revisado: 28 de abril del 2024

Aceptado: 28 de mayo del 2024

Resumen.

Introducción: El trastorno del espectro autista (TEA) forma parte un grupo complejo de trastornos generalizados del desarrollo que se caracteriza por déficits en las áreas de comunicación social y comportamientos restringidos y repetitivos. La detección del TEA en la población pediátrica se ha incrementado debido al desarrollo de herramientas de identificación temprana, si bien no existe una prueba considerada el gold standard para su diagnóstico, existe un consenso sobre la importancia de la captación precoz de los niños con esta expresión clínica. **Metodología:** Se realizó una revisión de artículos científicos, estudios de cohorte, estudios de casos, metaanálisis y revisiones sistemáticas disponibles en bases de datos científicas de impacto como PubMed, Biblioteca Virtual en Salud (BVS), Science Direct, Scopus y Google Scholar. **Resultados:** El TEA agrupa problemas del desarrollo neurológico relacionados con una etiología multifactorial y poligénica, que se caracteriza por los déficits de la comunicación social, y un modo repetitivo/restringido de los comportamientos. La prevalencia estimada es de un caso por cada 160 niños en el mundo. El diagnóstico precoz de estos problemas y la orientación de los casos frente a las intervenciones conductuales y educativas son claves en el tratamiento de estos pacientes. **Conclusiones:** El TEA es una condición compleja influenciada por una combinación de factores genéticos, ambientales y del neurodesarrollo. Se destaca la importancia del diagnóstico y la intervención tempranos para favorecer una mejor clínica pronóstica a largo plazo gracias a la neuroplasticidad del cerebro en la edad pediátrica.

Palabras clave: Autismo, trastorno del espectro autista, trastornos del neurodesarrollo.

Abstract

Introduction: Autism spectrum disorder (ASD) is part of a complex group of pervasive developmental disorders characterized by deficits in the areas of social communication and restricted and repetitive behaviors. The detection of ASD in the pediatric population has increased due to the development of early identification tools. Although there is no test considered the gold standard for its diagnosis, there is a consensus on the importance of early detection of children with this condition. **Methodology:** A review of scientific articles, cohort studies, case studies, meta-analyses and systematic reviews available in impact scientific databases such as PubMed, Virtual Health Library (BVS), Science Direct, Scopus and Google Scholar was carried out. **Results:** ASD groups neurodevelopmental problems related to a multifactorial and polygenic etiology, characterized by social communication deficits, and a repetitive/restricted mode of behaviors. The estimated prevalence is one case for every 160 children in the world. The early diagnosis of these problems and the orientation of the cases against behavioral and educational interventions are key in the treatment of these patients. **Conclusions:** ASD is a complex condition influenced by a combination of genetic, environmental and neurodevelopmental factors. The review highlights the importance of early diagnosis and intervention to promote better long-term clinical prognosis thanks to the neuroplasticity of the brain in the pediatric age.

Keywords: Autism, autism spectrum disorder, neurodevelopmental disorders.

Introducción.

El trastorno del espectro autista (TEA) en la edad pediátrica, comprende un complejo grupo de trastornos generalizados del desarrollo, que inicialmente fueron considerados trastornos afectivos y posteriormente como un conjunto de variaciones del neurodesarrollo. En el año de 1943, Kanner introdujo el término de “autismo” para describir a niños que exhibían conductas de indiferencia social y emocional (1). El término autismo se deriva del vocablo griego “autos”, significando “lo propio, uno mismo” haciendo referencia a alguien que vive en su propio mundo y describiendo a esta condición como la incapacidad de la persona para dar sentido al entorno y relacionarse con las demás personas (2).

El TEA afecta a cualquier grupo étnico, racial o socioeconómico con una prevalencia 4 veces mayor en niños que en niñas. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el 2023, 1 de cada 100 niños en el mundo tiene autismo. La Red de Vigilancia del Autismo y las Discapacidades del Desarrollo (ADDM) de la CDC establece que la prevalencia es de 1 de cada 44 niños menores de 8 años, de los cuales una tercera parte (35,2 %) tienen algún tipo de discapacidad intelectual tipo TEA (9). En América Latina de cada 100.000 niños 25 de ellos presentan TEA, mientras que para Ecuador según informes del 2023 uno de cada 150 niños presenta este trastorno, sin embargo dichas estimaciones son mucho más bajas con respecto a la mayoría de los países desarrollados, pudiendo explicarse que el subdesarrollo provoca un infra diagnóstico del trastorno por múltiples razones como: el limitado acceso los servicios de salud, falta de profesionales capacitados y altos costos de diagnóstico, lo que hace que los niños con TEA sean un grupo vulnerable desatendido(8,3).

Las principales causas se desconocen, pero la teoría más aceptada es multifactorial, siendo la suma de alteraciones genéticas, epigenéticas y ambientales que producen cambios persistentes que alteran los genes en el neurodesarrollo provocando diferentes grados de disfuncionalidad cerebral. Últimamente se han identificado posibles genes implicados en el desarrollo de este trastorno, así como factores contribuyentes a estas alteraciones genéticas como

son factores maternos prenatales e intraparto que tienen gran influencia sobre el neurodesarrollo (4).La heredabilidad del TEA es del 80% y establece que la incidencia entre hermanos es 50 veces más alta en gemelos monocigóticos (1).

El autismo infantil comprende dentro de las categorías del TEA en la que se incluye el síndrome de Asperger, síndrome de Rett, síndrome desintegrativo infantil y trastorno generalizado del desarrollo no especificado que se caracterizan por el déficit en las áreas de comunicación social y comportamientos restringidos y repetitivos, aunque puede variar según el niño (4). La detección del TEA en la población pediátrica aumentó por el desarrollo de herramientas de identificación temprana, aunque no hay pruebas consideradas el Gold standard para su diagnóstico, existe un consenso sobre la importancia de la captación precoz de niños con esta expresión clínica. El tratamiento tiene diversos enfoques teniendo como objetivo mejorar las habilidades sociales, comunicacionales y el comportamiento para que estos niños puedan convertirse en adultos funcionales con un estilo de vida apropiado (5)

El objetivo de la presente revisión bibliográfica es brindar información actualizada acerca de el diagnóstico, manejo y tratamiento del trastorno del espectro autista.

Metodología

Estrategia de búsqueda

Se realizó una revisión de la literatura disponible en revistas científicas con la finalidad de identificar y resumir la evidencia actual sobre el trastorno del espectro autista (TEA) en la edad pediátrica. La búsqueda se efectuó en bases de datos científicas como PubMed, Biblioteca Virtual en Salud (BVS), Science Direct, Scopus y Google Scholar.

Para la estrategia de búsqueda avanzada se utilizaron los siguientes descriptores: “autism”, “autistic spectrum disorder”, “pediatrics”, “children”, “adolescents” y para su delimitación se añadieron términos como “pathogenesis”, “risk factors”, “screening”, “diagnosis”, “management” además de los operadores “AND” y “OR”.

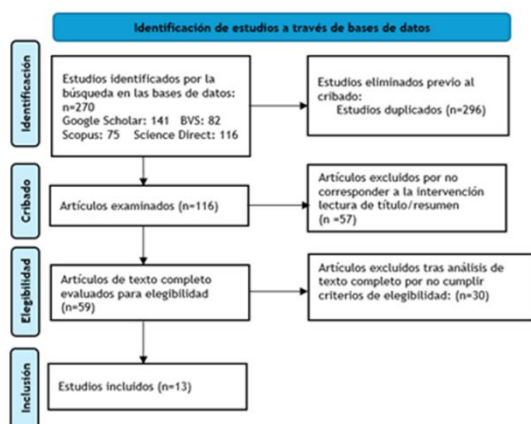
Criterios de elegibilidad

Criterios de inclusión: Se seleccionaron estudios de diseño retrospectivo, entre ellos revisiones narrativas, sistemáticas, metaanálisis, revisiones narrativas y actualizaciones que proporcionaran información verificada y actualizada sobre el TEA en la edad pediátrica. Se incluyeron artículos publicados en los últimos 6 años en los idiomas español e inglés.

Criterios de exclusión: Se excluyeron estudios no revisados por pares, como artículos de opinión, editoriales, cartas al editor y abstracts de conferencias, fueron excluidos además los reportes y series de casos. No se consideraron los artículos que involucraran participantes mayores a 18 años, estudios centrados en intervenciones no relevantes para el TEA en niños, como las dirigidas únicamente a adultos o afecciones no relacionadas.

Selección de los estudios

Figura 1. Diagrama de flujo para selección de estudios.



Fuente: Elaboración de los autores

Extracción y síntesis de datos

El proceso de extracción de datos para esta revisión, los dos autores extrajeron los datos de cada estudio de forma independiente. La información extraída incluyó características del estudio (autor, año, revista y fuente de financiación), y detalles del diseño y la metodología del estudio. Posteriormente, se realizó un consenso entre los revisores para decidir la información a incluir en la revisión.

Resultados

Definición

El trastorno del espectro autista (TEA) se caracteriza por el déficit en la comunicación social acompañado con desinterés, indiferencia y/o conductas repetitivas, restringidas o estereotipadas, que en algunos casos se acompaña de retraso en el desarrollo intelectual (5). El Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5) lo define como el déficit persistente en áreas de interacción social y comunicación y conductas restringido-repetitivas (6).

El TEA también involucra un conjunto de afectaciones como el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), ansiedad, depresión, fobias, discapacidad intelectual, deterioro del lenguaje, trastornos de la conducta alimentaria restrictiva/evitante, problemas de sueño y de percepción sensorial (7). Esta gran heterogeneidad fenotípica se ve reflejada en categorías como: el autismo, los trastornos generalizados del desarrollo no especificados, el síndrome de Rett y síndrome de Asperger, clasificadas de acuerdo con sus dimensiones “cuantitativas” según la gravedad de los síntomas y “cualitativas” según los síntomas predominantes (8).

La variedad de síntomas y la gravedad del TEA varían mucho de un niño a otro, las manifestaciones clínicas dependen de la edad, las habilidades cognitivas y del lenguaje del individuo y las condiciones concurrentes, es por esta razón que tienden a ser confundidos muy fácilmente y enmascarados por mecanismos compensatorios de adaptación fisiológica del paciente al entorno social, razón por la cual la información cronológica es importante en el diagnóstico clínico (7).

En las últimas décadas se han identificado varios genes implicados en las alteraciones en capacidades de comunicación, cognición social, comportamientos estereotipados y repetitivos, pero solo representan el 10-20%, mientras que el 80% es de etiología incierta (4). Se establece que las alteraciones de la conectividad de redes y circuitos neuronales involucrados en cambios de los neurotransmisores, así como la mutación de genes codifican las proteínas que condicionan la neurogénesis, maduración, migración neuronal, la

sinaptogénesis y sinaptoplasticidad. Se estima que aproximadamente 42 a 215 genes son responsables, entre ellos el polimorfismo del gen del metileno tetrahidrofolato reductasa es uno de los más importantes (1,4). Adicionalmente factores maternos como: intervalos intergenésicos cortos, gestación múltiple, comorbilidades maternas, infecciones fetales, condiciones perinatales adversas como hipoxia fetal, encefalopatía neonatal y restricción de crecimiento y exposición intrauterina a tóxicos como pesticidas, medicamentos como valproato, talidomida, metales pesados, compuestos volátiles y contaminantes

ambientales también condicionan a nuevos polimorfismos.

En modelos post-mortem y la neuroimagen se han observado anomalías estructurales que provocan disrupciones en la configuración de neuronas radiales y tangenciales, aumento del tamaño de la amígdala, aumento de densidad neuronal y glial, cambios mínimos en el giro frontal inferior, cíngulo y corteza orbitofrontal lo que explicaría el severo déficit de las funciones de cada estructura (11).

Tabla 2. Factores de riesgo identificados para el desarrollo de TEA

Autor	Año	Diseño de estudio	Resultados
Slama et al.	2022	Control de casos	La lactancia materna durante menos de 6 meses fue significativamente mayor en niños con TEA que en el grupo de control. Los niños cuyos padres tenían más de 40 años tenían 1,91 más probabilidades de desarrollar TEA en comparación con el grupo control.
Bai et al.	2019	Estudio de cohorte	La variación en la aparición de TEA en la población se debe principalmente a influencias genéticas hereditarias, sin apoyo a la contribución de los efectos maternos.
Kim et al.	2019	Revisión sistemática	Las asociaciones con evidencia convincente (clase I) fueron factores maternos, como la edad y las características del síndrome metabólico, o el uso de antidepresivos, como los ISRS.
Xie et al.	2020	Estudio de cohorte	El TEA sin discapacidad intelectual puede tener una mayor influencia genética y probabilidad de ser heredado. que TEA+discapacidad intelectual.
Rylaarsdam et al.	2019	Artículo de revisión	Las variaciones en el número de copias (CNV) contribuyen a la susceptibilidad al TEA- El mosaicismo somático, resultante

de mutaciones del ADN y los modificadores ligados al sexo también desempeñan un papel, siendo los hombres más vulnerables al TEA.

Fuente: Elaboración de los autores.

Tabla 2. Criterios diagnósticos de TEA según DSM-5

Dominio	Criterios	Ejemplos
A) Déficits persistentes en la comunicación y la interacción social en múltiples contextos en la actualidad o como antecedente.	1. Déficit en la reciprocidad socioemocional.	- Fracaso para mantener una conversación normal bidireccional. - Intercambio reducido de intereses, emociones o afecto. - Fracaso para responder a interacciones sociales.
	2. Déficits en comportamientos comunicativos no verbales utilizados para la interacción social.	- Mala integración de la comunicación verbal y no verbal. - Anormalidades en contacto visual y lenguaje corporal. - Déficit en la comprensión de gestos. - Falta total de expresiones faciales.
	3. Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de relaciones sociales.	- Dificultad para ajustar el comportamiento a diversos contextos sociales. - Dificultad para hacer amigos. - Falta de interés en sus pares.
B) Patrones restringidos y repetitivos del comportamiento.	1. Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos.	- Estereotipos motores simples. - Alinear juguetes o voltear objetos. - Ecolalia - Frases idiosincrásicas.
	2. Adherencia inflexible a rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal.	- Angustia extrema ante pequeños cambios. - Dificultad para las transiciones. - Patrones de pensamiento rígidos. - Rituales de saludo. - Necesidad de tomar la misma ruta o comer la misma comida todos los días.
	3. Intereses muy restringidos y fijos anormales en intensidad y objeto.	- Fuerte apego a objetos inusuales. - Intereses excesivamente perseverantes.
	4. Hiper o hiporreactividad a estímulos sensoriales o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno.	- Indiferencia aparente al dolor o temperatura. - Respuesta adversa a sonidos o texturas específicas. - Oler o tocar objetos en exceso. - Fascinación visual con luces o movimientos.
Para el diagnóstico un niño de cumplir con lo siguiente:		
<ul style="list-style-type: none"> • Déficit persistente en cada una de las tres áreas de comunicación e interacción social y • Al menos dos de cuatro tipos de patrones restringidos y repetitivos del comportamiento. 		

Fuente: Centers for Disease Control and Prevention. (2022). Diagnostic Criteria for Autism Spectrum Disorder. Diagnostic Criteria.

Presentación clínica y cribado

Existe un consenso sobre la presentación clínica del cuadro autista caracterizada por la asociación de anomalías en las áreas de interacción social, trastornos de comunicación y un comportamiento restrictivo y estereotipado. Sin embargo, estas manifestaciones pueden variar de un niño a otro, además no existen marcadores biológicos que permitan realizar un diagnóstico definitivo. Los síntomas del trastorno del espectro autista comprenden dos grandes dominios que se manifiestan durante el desarrollo temprano del niño, estos se conocen como los síntomas principales o “core symptoms” descritos en los criterios diagnósticos del DSM-5 (Tabla 2) (Hyman et al, 2020).

Los síntomas de TEA suelen aparecer entre los 12 y los 24 meses de edad, las presentaciones iniciales varían y ningún signo del comportamiento puede confirmar o descartar el diagnóstico. Las primeras manifestaciones que deben alertar al profesional de salud o a los padres sobre el riesgo de autismo incluyen retraso en el habla, falta de respuesta a los regaños y contacto visual limitado, siendo necesario realizar el screening para TEA en todas las consultas a partir de los 3 meses mediante la observación del desarrollo general y con pruebas específicas para autismo a los 18 y 24 meses (17).

La detección temprana permite realizar intervenciones oportunas para mejorar la calidad de vida del niño. No obstante, en la mayoría de casos no se diagnostica hasta los 3 años, incluso puede pasar inadvertido hasta la adolescencia o la edad adulta, sobre todo cuando se encuentra asociado a cuadros como TDAH, ansiedad u otras alteraciones de la conducta (Lord et al., 2018).

Tabla 3. Síntomas tempranos del trastorno del espectro autista

Edad	Síntomas
12 meses	No responde a su nombre.
14 meses	No señala objetos para mostrar interés.
18 meses	No pretende jugar.
General	Evita el contacto visual, prefiere estar solo.

	Retraso en habilidades del lenguaje y el habla. Repite palabras o frases una y otra vez. Se irrita con el mínimo cambio. Presenta intereses obsesivos. Realiza movimientos repetitivos.
--	---

Fuente: Hyman, S. et al., (2020). Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*, 145(1), e20193447.

Herramientas para el cribado

Se han diseñado diferentes herramientas para el tamizaje de TEA mediante la evaluación del lenguaje, cognición y habilidades motoras (17), en la práctica clínica se utilizan:

1. M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddler): Es la herramienta más utilizada para el cribado de TEA. Desde su introducción en 2001 ha sido ampliamente estudiada en diferentes regiones, traducida a diversos idiomas y se ha creado una versión revisada que incluye el seguimiento del niño, el M-CHAT-RF (18). Es un cuestionario de 20 preguntas completado por los padres y aplicable desde los 16 a los 30 meses. El M-CHAT-RF presenta una sensibilidad del 82,6% y especificidad del 45,7% con un valor predictivo positivo de 57,7% y un valor predictivo negativo de 72,5% (19).
2. CARS (Childhood Autism Rating Scale): Es una herramienta observacional de 15 ítems. Las puntuaciones de 30 en adelante sugieren autismo con una sensibilidad de de 71-86% especificidad de 75-79% (20).
3. STAT (Screening Tool for Autism in Toddlers): Herramienta dirigida por el médico, es interactiva y consiste de 12 actividades que valoran el juego, la comunicación, capacidad de imitación confiriendo una puntuación observacional, es aplicable de los 24 a los 35 meses (17) con una sensibilidad del 95% y especificidad del 73%, valor predictivo positivo de 56% y valor predictivo negativo de 97% (21)

Diagnóstico

Ante la sospecha clínica, se debe recoger información sobre el embarazo, el nacimiento y el neurodesarrollo del niño, haciendo preguntas estructuradas a los padres sobre peculiaridades en su comportamiento, se preguntará sobre su capacidad para interactuar en el entorno familiar, escolar y con otros niños de su edad. Una vez que se ha establecido el riesgo para TEA en atención primaria, se debe realizar una referencia oportuna a un especialista como pediatras, neurólogos, psicólogos infantiles o psiquiatras (22).

La evaluación específica de los síntomas mediante instrumentos observacionales o cuestionarios a los padres permitirán llegar a un diagnóstico clínico. El DSM-5 establece los criterios de diagnóstico para TEA. Si el niño cumple con los criterios se procede a aplicar pruebas específicas para autismo que permiten confirmar el diagnóstico. Algunos de los instrumentos clínicos validados para el diagnóstico de TEA son:

I. ADI-R (Autism diagnostic interview-revised): Es una entrevista semiestructurada aplicada a los padres o cuidadores que busca recopilar información sobre el desarrollo durante los primeros años de vida del niño, sus comportamientos y habilidades, y permite distinguir el autismo de otros trastornos del desarrollo, tiene una sensibilidad de 75% y especificidad 82% (23).

II. ADOS-2 (Autism diagnostic observational scheduled): Es una herramienta de observación e interacción semiestructurada ejecutada por personal entrenado, se realiza en 30-45 minutos con la ventaja que puede ser utilizado en todas las edades e incorpora actividades planificadas de acuerdo con la edad y el desarrollo (17), tiene una sensibilidad del 89-92% y una especificidad del 81-85% (23).

Tratamiento El tratamiento del paciente pediátrico con TEA requiere un enfoque multidisciplinario temprano para mejorar el pronóstico y la calidad de vida. El manejo de los niños con TEA se fundamenta en terapias no farmacológicas y farmacológica cuando se asocia conductas peligrosas, que permitan mejorar las deficiencias en los dominios sociales y comportamentales mediante la intervención de diversas especialidades como la psicología, terapia del lenguaje y terapia

ocupacional con planes de tratamiento adecuados a la edad del niño (24). Existen varios enfoques conductuales para la intervención de los niños con TEA:

1. Análisis aplicado de conducta “ABA” (Applied Behavior Analysis): Las intervenciones ABA siguen las siguientes pautas: 1) inicio en la infancia temprana (3-4 años), 2) régimen intensivo (20-40 horas por semana), 3) es personalizada para cumplir con las necesidades individuales de cada niño, 4) aborda diferentes habilidades al mismo tiempo (Eckes et al., 2023). Se sugiere que este tipo de intervención es efectiva para mejorar los resultados en la socialización, comunicación y lenguaje expresivo en niños con TEA, sin embargo, no tiene mayor impacto las áreas de adaptación del comportamiento, recepción del lenguaje, comportamientos repetitivos /restringidos y cognición (25).

2. Intervenciones conductuales del desarrollo naturalista: Es una alternativa emergente para el tratamiento de TEA que busca un enfoque más “naturalista” basado en principios comportamentales y del desarrollo, implementando las intervenciones en el contexto de actividades que ocurren naturalmente dentro de la rutina diaria del niño en su hogar o lugar de estudio. Incorporan principios conductuales de refuerzo, pero están diseñadas para utilizarse en situaciones naturales y sociales (29). Este enfoque ha demostrado reducir los síntomas en niños con TEA con mayor impacto en las áreas de interacción social y desarrollo cognitivo demostrando buena recepción del lenguaje mejorando con éxito (26) (27).

3. Intervenciones centradas en las relaciones de desarrollo: Ofrecen un enfoque de tratamiento dirigido por los padres o cuidadores quienes constituyen los principales facilitadores de las herramientas para el desarrollo del niño, estos son capacitados para encontrar y brindarle oportunidades para que responda de manera más flexible y reflexiva a escenarios y problemas desafiantes en su diario vivir (17). Sin embargo, la evidencia que respalda a este modelo de intervención es menor comparada con las dos anteriores.

Actualmente se ha desarrollado el programa TEACCH (Treatment and Education of Autistic

and Communication related handicapped Children), se trata de un programa de enseñanza estructurada llamada la "Cultura del Autismo", refiriéndose a las fortalezas y dificultades relativas compartidas por las personas con autismo que son relevantes para su aprendizaje. La enseñanza estructurada está diseñada para capitalizar la relativa fortaleza y preferencia por procesar la información visualmente, teniendo en cuenta las dificultades reconocidas. Las estrategias utilizadas se diseñan para abordar todo tipo de dificultades y suelen ser adaptables a cualquier estilo y grado de apoyo requerido (29). La aplicación de este programa inicia con la evaluación e identificación de habilidades emergentes del niño; centrándose en mejorarlas desarrollando un plan individualizado acorde a las necesidades individuales para crear un ambiente altamente estructurado para ayudar al individuo a planificar sus actividades.

Este programa de aprendizaje trabaja no solo el comportamiento, sino también sobre sus razones subyacentes, como la falta de comprensión de lo que se espera que haga la persona o lo que le sucederá a continuación, y la sobreestimulación o subestimulación sensorial (30).

Para el día de hoy no existen medicamentos que combatan los síntomas del autismo, sin embargo, se utilizan como adyuvante de las intervenciones conductuales y porque tienen como objetivo detener conductas y comportamientos peligrosos como:

- Ansiedad: inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina ISRS.

-Depresión: Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, o ISRS y benzodiazepina.

- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDHA): medicamentos estimulantes o no estimulantes.

Discusión

El TEA es considerado uno de los trastornos mentales crónicos limitantes en menores de 5 años que afecta a cualquier grupo poblacional, sin embargo, el sexo puede ser un factor importante. Un estudio de la CDC en población estadounidense en el año 2022 demostró que la prevalencia de TEA

es de 1 de cada 44 niños menores de 8 años de los cuales 1 de cada 4 son varones. Buffle y Naranjo en el año 2021 mediante un análisis basado en opiniones varios profesionales de salud y familias ecuatorianas de niños con autismo observaron que presentan importante déficit en área de la comunicación, interacción social acompañado de patrones restrictivos/ repetitivos que en gran parte de los casos se asocia a una condición médica o genética conocida.

Las causas del TEA no están bien establecidas, sin embargo, Upadhyay et al., en un estudio de 21 parejas de gemelos del mismo sexo diagnosticados con TEA demostró que presentaron de 12 a 17 discordancias genéticas y polimorfismos implicados en numerosas vías de señalización embrionaria como proteína Wnt, hedgehog, metileno tetrahidrofolato reductasa y ácido retinoico. Rylaarsdam & Gamboa en su revisión sistemática del año 2019 concluye que la susceptibilidad genética al autismo es de 40-80% donde existe alrededor de 25 alteraciones genéticas en la región 16p11.2 demostrando ser el principal responsable de la enfermedad.

La implicación de factores genéticos en la aparición de TEA ha sido objeto de múltiples estudios, en 2019 Bai et al. determinaron la heredabilidad del TEA en un estudio de cohorte con una población de más de 2 millones de niños a quienes se les realizó el seguimiento para el diagnóstico de TEA desde su nacimiento y se encontró una heredabilidad de 80,8%. Otro estudio realizado por Xie et al. en 2020 determinó un riesgo de heredabilidad de 64,4% que podía aumentar en un 16,2% cuanto más estrecha era la relación con un miembro de la familia, es decir, que uno de los padres o hermanos tuvieran TEA, demostrando así que la aparición de este trastorno se debe principalmente a influencias genéticas heredadas.

El estudio de revisión de Kim et al. en 2019 mostró que los factores de riesgo ambientales con mayor evidencia eran los factores maternos como la edad materna superior a 35 años, hipertensión crónica, hipertensión gestacional, sobrepeso materno, preeclampsia y el uso de antidepresivos en el curso del embarazo. Por su parte, el estudio de Slama et al. en 2022 con una población de 51 niños propone un aumento de dos veces el riesgo de presentar TEA con una edad paterna avanzada superior a 40

años, aborda además factores postnatales como la lactancia materna al demostrar que los niños que no recibieron lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses presentaron 1,97 más probabilidad de desarrollar TEA.

La mayoría de los autores concuerdan en la importancia de la detección y del diagnóstico temprano del TEA de forma que se pueda brindar un tratamiento oportuno mientras el niño posee gran potencial de neuroplasticidad. Gabbay-Dizdar et al. en su estudio publicado en 2021 que incluyó 131 niños entre 1,5 y 6 años de edad con diagnóstico de TEA, demostró que un diagnóstico precoz antes de los 2,5 años se asocia a una reducción en la severidad de los síntomas en un período de 1 a 2 años. Por tal motivo, la recomendación de la Academia Americana de Pediatría (2020) es realizar el screening de síntomas de TEA en todos los niños que acuden a control, y la posterior aplicación de pruebas de tamizaje específicas los 18 y 24 meses de edad en atención primaria.

La herramienta de detección más utilizada es M-CHAT-RF, la cual ha mostrado buena sensibilidad y valor predictivo positivo moderado según un metaanálisis desarrollado por Aishworiya et al. en 2023. Por su parte, Dai et al., en su estudio de 285 participantes en 2021 para determinar la utilidad de esta herramienta en niños de origen hispano y afroamericano demostró que el valor predictivo positivo fue similar para todos los grupos, por lo que se puede considerar una prueba de screening universal. Existen otras herramientas como CARS y STAT que presentan sensibilidad y especificidad aceptables; no obstante, no existen estudios que establezcan una comparación de la utilidad clínica entre las distintas de herramientas de tamizaje.

Lebersfeld et al. en su revisión sistemática y metaanálisis en 2021, determinó que ADOS-2 es más preciso que el ADI-R en la práctica clínica, y que el primero indicó altos niveles de sensibilidad y especificidad por lo que debería ser considerado como primera opción para la evaluación del paciente pediátrico con TEA. Sin embargo, Kamp-Becker et al., en el año 2021 comparó la utilidad de la combinación ADOS-2+ADI-R y ADOS-2 solo, demostrando que tienen un rendimiento similar, siendo preferible utilizar únicamente DOS-2 para reducir el tiempo del diagnóstico.(28)

Conclusiones

Los hallazgos de esta revisión resaltan la diversidad en los diseños de los estudios, las características de los participantes y los enfoques de intervención, lo que refleja la complejidad del TEA. Los temas clave que surgieron incluyen la importancia del diagnóstico temprano, la variabilidad en la presentación de los síntomas y la eficacia de diversas estrategias de intervención. El TEA es un trastorno multifactorial prevalente infradiagnosticada por su complejidad diagnóstica principalmente en América Latina, caracterizado por alteraciones en áreas de comunicación, interacción social y comportamientos estereotipados y repetitivos. La dificultad en el diagnóstico ha ido en decremento gracias al desarrollo de nuevas de herramientas de identificación temprana y diagnóstico.

Las intervenciones no farmacológicas son la base del tratamiento porque cumplen con el objetivo de mejorar la sintomatología, además de ir ajustándose a las necesidades del niño para lograr desarrollar habilidades que permitan superar dificultades sociales, cognitivas, e intelectuales que le ofrezca una mejor adaptación a su entorno y una mejor calidad de vida. A pesar de la amplitud de la investigación cubierta, persisten varias e inconsistencias. Se necesitan más estudios longitudinales para comprender los resultados a largo plazo de diferentes intervenciones para garantizar que los hallazgos sean generalizables.

Referencias.

1. Rylaarsdam L, Guemez-Gamboa A. Genetic Causes and Modifiers of Autism Spectrum Disorder [Internet]. Vol. 13, *Frontiers in Cellular Neuroscience*. 2019. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fncel.2019.00385>
2. Tsang LPM, How CH, Yeleswarapu SP, Wong CM. Autism spectrum disorder: early identification and management in primary care. *Singapore Med J*. 2019 Jul;60(7):324–8.
3. Morocho Fajardo KA, Sánchez DE, Patiño VP. Perfil epidemiológico del autismo en Latinoamérica. *Salud & Ciencias Medicas*

[Internet]. 2021 Dec 30;1(2):14–25. Available from:

4. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet* [Internet]. 2018 Aug 11;392(10146):508–20. Available from: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)31129-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2)

5. Alcalá GC, Ochoa MG. Trastorno del espectro autista (TEA). *Rev la Fac Med.* 2022;65(1):7–20.

6. Frye RE. Social Skills Deficits in Autism Spectrum Disorder: Potential Biological Origins and Progress in Developing Therapeutic Agents. *CNS Drugs* [Internet]. 2018;32(8):713–34. Available from: <https://doi.org/10.1007/s40263-018-0556-y>

7. Upadhyay J, Patra J, Tiwari N, Salankar N, Ansari MN, Ahmad W. Dysregulation of Multiple Signaling Neurodevelopmental Pathways during Embryogenesis: A Possible Cause of Autism Spectrum Disorder. Vol. 10, *Cells*. 2021.

8. Aishworiya R, Valica T, Hagerman R, Restrepo B. An Update on Psychopharmacological Treatment of Autism Spectrum Disorder. *Neurotherapeutics* [Internet]. 2022;19(1):248–62. Available from: <https://doi.org/10.1007/s13311-022-01183-1>

9. Buffle P, Naranjo D. Early identification and diagnosis of autism spectrum disorder: a literature review on evidence-based recommendations. *Rev Ecuat Pediatr* [Internet]. 2021;22(3):1–19. Available from: <https://doi.org/10.52011/113>

10. CDC. Trastornos del espectro autista (TEA) [Internet]. *Autism*. 2022. Available from: <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/facts.html>

11. Singh R, Kisku A, Kungumaraj H, Nagaraj V, Pal A, Kumar S, et al. Autism Spectrum Disorders: A Recent Update on Targeting Inflammatory Pathways with Natural Anti-Inflammatory Agents. Vol. 11, *Biomedicines*. 2023.

12. Bai D, Yip BHK, Windham GC, Sourander A, Francis R, Yoffe R, et al. Association

of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort. *JAMA Psychiatry* [Internet]. 2019 Oct 1;76(10):1035–43. Available from:

<https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2019.1411>

13. Xie S, Karlsson H, Dalman C, Widman L, Rai D, Gardner RM, et al. The Familial Risk of Autism Spectrum Disorder with and without Intellectual Disability. *Autism Res* [Internet]. 2020 Dec 1;13(12):2242–50. Available from: <https://doi.org/10.1002/aur.2417>

14. Styles M, Alsharshani D, Samara M, Alsharshani M, Khattab A, Qoronfleh MW, et al. Risk factors, diagnosis, prognosis and treatment of autism. *FBL*. 2020;25(9):1682–717.

15. Kim JY, Son MJ, Son CY, Radua J, Eisenhut M, Gressier F, et al. Environmental risk factors and biomarkers for autism spectrum disorder: an umbrella review of the evidence. *The Lancet Psychiatry* [Internet]. 2019 Jul 1;6(7):590–600. Available from: [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(19\)30181-6](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(19)30181-6)

16. Slama S, Bahia W, Soltani I, Gaddour N, Ferchichi S. Risk factors in autism spectrum disorder: A Tunisian case-control study. *Saudi J Biol Sci* [Internet]. 2022;29(4):2749–55. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1319562X21011013>

17. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES SONDANDBP, Kuo DZ, Apkon S, et al. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics* [Internet]. 2020 Jan 1;145(1):e20193447. Available from: <https://doi.org/10.1542/peds.2019-3447>

18. Dai YG, Porto KS, Skapek M, Barton ML, Dumont-Mathieu T, Fein DA, et al. Comparison of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up (M-CHAT-R/F) Positive Predictive Value by Race. *J Autism Dev Disord* [Internet]. 2021;51(3):855–67. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04428-0>

19. Aishworiya R, Ma VK, Stewart S, Hagerman R, Feldman HM. Meta-analysis of the

- Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening. *Pediatrics* [Internet]. 2023 May 19;151(6):e2022059393. Available from: <https://doi.org/10.1542/peds.2022-059393>
20. Moon SJ, Hwang JS, Shin AL, Kim JY, Bae SM, Sheehy-Knight J, et al. Accuracy of the Childhood Autism Rating Scale: a systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2019 Sep 1;61(9):1030–8. Available from: <https://doi.org/10.1111/dmcn.14246>
21. Salgado-Cacho JM, Moreno-Jiménez MD, de Diego-Otero Y. Detection of Early Warning Signs in Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review. Vol. 8, *Children*. 2021.
22. Ivanov I, Pacheva I, Timova E, Iordanova R, Galabova F, Gaberova K, et al. The Route to Autism Spectrum Diagnosis in Pediatric Practice in Bulgaria. Vol. 11, *Diagnostics*. 2021.
23. Lebersfeld JB, Swanson M, Clesi CD, O’Kelley SE. Systematic Review and Meta-Analysis of the Clinical Utility of the ADOS-2 and the ADI-R in Diagnosing Autism Spectrum Disorders in Children. *J Autism Dev Disord* [Internet]. 2021;51(11):4101–14. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04839-z>
24. Will MN, Currans K, Smith J, Weber S, Duncan A, Burton J, et al. Evidenced-Based Interventions for Children With Autism Spectrum Disorder. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* [Internet]. 2018;48(10):234–49. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1538544218300968>
25. Yu Q, Li E, Li L, Liang W. Efficacy of Interventions Based on Applied Behavior Analysis for Autism Spectrum Disorder: A Meta-Analysis. *Psychiatry Investig* [Internet]. 2020 May 8;17(5):432–43. Available from: <https://doi.org/10.30773/pi.2019.0229>
26. Tiede G, Walton KM. Meta-analysis of naturalistic developmental behavioral interventions for young children with autism spectrum disorder. *Autism* [Internet]. 2019 Apr 24;23(8):2080–95. Available from: <https://doi.org/10.1177/1362361319836371>
27. Crank JE, Sandbank M, Dunham K, Crowley S, Bottema-Beutel K, Feldman J, et al. Understanding the Effects of Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: A Project AIM Meta-analysis. *Autism Res* [Internet]. 2021 Apr 1;14(4):817–34. Available from: <https://doi.org/10.1002/aur.2471>
28. Kamp-Becker I, Tauscher J, Wolff N, Küpper C, Poustka L, Roepke S, et al. Is the Combination of ADOS and ADI-R Necessary to Classify ASD? Rethinking the “Gold Standard” in Diagnosing ASD [Internet]. Vol. 12, *Frontiers in Psychiatry*. 2021. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsy.2021.727308>
29. Camarata S, Stiles S, Birer S. Naturalistic Developmental Behavioral Interventions for Developmental Language Disorder. *Am J Speech Lang Pathol* [Internet]. 2024 Mar 7;33(2):627–41. Available from: https://pubs.asha.org/doi/10.1044/2023_AJSLP-23-00116
30. Daniolou S, Pandis N, Znoj H. The Efficacy of Early Interventions for Children with Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Med*. 2022;11(17).