

1. ASPECTOS PRELIMINARES

1.3. Diagnóstico y diagnóstico diferencial

Autor: Dr. Francesc Cuxart

Diagnóstico

Introducción

Pasadas ya cinco décadas desde la primera definición del síndrome autista, el diagnóstico de los trastornos del espectro autista sigue planteando dificultades importantes en un buen número de casos, y sobre todo en las edades más precoces. Las causas de este hecho debemos buscarlas, fundamentalmente, en las profundas diferencias interindividuales de la población afectada y en la descripción deficitaria de algunos síntomas, pero también en ciertos conceptos, a mi entender erróneos, con relación a los síntomas nucleares de algunas psicopatologías de inicio infantil que presentan puntos de contacto con los trastornos autistas.

Diagnóstico precoz

La profunda heterogeneidad de los síndromes autistas impide establecer un patrón prototípico del desarrollo inicial de los mismos, motivo por el que la detección y diagnóstico precoces acostumbra a constituir tareas complejas. La ausencia de marcadores biológicos obliga, en las primeras etapas del desarrollo, a intentar definir marcadores psicológicos, pero la realidad actual es que, por lo menos para el primer año de vida, estos marcadores son aún inexistentes. Por esta razón, el momento de detección de las primeras alteraciones puede variar mucho de un caso al otro, el cuál correlaciona con el nivel de desarrollo global y la tipología de los síntomas. En los casos más graves, los primeros signos de alerta acostumbra a estar relacionados con retrasos globales del desarrollo (hipotonía, hiporeactividad) y los síntomas prototípicos del autismo aparecen más tarde. En cambio, cuando el retraso del desarrollo no es tan severo, la percepción de alteraciones puede retrasarse hasta mediados del segundo año de vida. Los estudios retrospectivos a partir de la observación de filmaciones familiares (Adrien y col., 1993; Lösche, 1990) han intentado detectar la presencia precoz de signos prototípicos del autismo. Los resultados son divergentes, sobre todo con respecto a la edad de aparición, puesto que mientras que en el estudio de Adrien se sitúa en los primeros doce meses, en el de Lösche no se detectan anomalías hasta el segundo año de vida.

Instrumentos de screening

Los estudios de Baron-Cohen (Baron-Cohen, 1992 y 1996; Baird y col., 2000) han permitido el desarrollo de un instrumento de screening (CHAT) para la detección del autismo a partir de los 18 meses de vida y basándose en la ausencia de tres conductas: *protodeclarativos*, *coorientación visual* y *juego de simulación*. Los resultados indican que aquellos niños que no presentan ninguna de las conductas citadas a los 18 meses, tienen un 83% de posibilidades de recibir un diagnóstico futuro de autismo. A pesar de que el CHAT constituye un avance importante en el camino de

la detección temprana del autismo, su baja sensibilidad frente a los autismos de “nivel alto” representa una limitación notable y cuestiona parcialmente la atribución de *marcadores psicológicos* del autismo a las tres conductas citadas.

El curso del diagnóstico precoz

En una proporción importante de casos, la evolución de los niños con autismo no provoca signos claros de alarma antes de los doce meses de vida, y esto es debido a distintos factores:

- Desarrollo somático normal: La mayoría de niños afectados no presentan alteraciones físicas y normalmente gozan de buena salud.
- Adquisición normativa de los hitos del desarrollo motor: En el autismo no observamos habitualmente retrasos en este ámbito, contrariamente, estos niños tienden a manifestar buenas capacidades motoras.
- Signos sin significación clínica: La historia clínica de muchos casos de autismo refleja, durante los primeros meses, la presencia de diversos signos que por su carácter discreto o por presentarse de forma aislada, no acostumbran a despertar sospechas. Los más habituales son la hipertonía, la hipotonía, la hiperreactividad y los trastornos del sueño.

A partir del segundo año, el incremento substancial de las capacidades intersubjetivas, lingüísticas y cognitivas de la población general, hace que los niños con autismo tiendan a mostrar progresivamente y de forma inequívoca graves alteraciones del desarrollo. Por otro lado, y con independencia de las características particulares de cada caso, se constata que la primera preocupación de las familias acostumbra a estar relacionada con la falta de respuesta a las demandas verbales y a la ausencia de lenguaje oral. Con respecto al primer aspecto, es habitual que los padres sospechen que su hijo padece algún tipo de déficit auditivo, sospecha que normalmente no se confirma. En relación con el déficit de lenguaje oral, la primera consulta al pediatra no acostumbra a realizarse antes de los 18 meses y, desgraciadamente, no es infrecuente que el médico tranquilice a la familia mediante un diagnóstico implícito de *retraso simple del lenguaje*. Estas actuaciones, fruto seguramente de una evaluación incompleta del niño (puesto que al año y medio los niños con autismo -con excepción de los de nivel más alto- manifiestan alteraciones evidentes en muchas áreas del desarrollo) provocan un retraso en la detección del problema y consecuentemente en la intervención terapéutica.

Una vez que los casos son derivados a un servicio o profesional especializado, el proceso hacia un diagnóstico diferencial puede tomar rumbos muy distintos. En no pocas ocasiones, se observa una cierta reticencia a efectuar un diagnóstico categorial, con el argumento de que no es conveniente hacerlo en edades muy tempranas. Mi opinión al respecto, es que el diagnóstico categorial debe realizarse cuando estamos en posesión de los elementos necesarios para realizarlo, con independencia de la edad cronológica del niño. Además, hay que tener en cuenta que para las familias la ausencia de un diagnóstico claro (lo que conlleva una ausencia de pronóstico), constituye una fuente añadida de ansiedad.

Proceso diagnóstico

En función de los objetivos específicos del diagnóstico psicológico, las fases de este proceso, así como las técnicas utilizadas, no serán exactamente iguales, tal y como se muestra en la tabla siguiente:

<u>Objetivos</u>	<u>PROCESO DIAGNÓSTICO</u>						
	Anamnesis	Observación conductual	Aplicación instrumentos evaluación	Diagnóstico diferencial	Pautas intervención	Informe	Devolución
Diagnóstico clínico categorial	Entrevista semi-estructurada	Semi-estructurada				Dirigido a la familia	
Diagnóstico clínico completo	Entrevista semi-estructurada	Semi-estructurada	Estandarizados y no estandarizados			Dirigido a la familia	
Estudio científico	Entrevista estructurada	Estructurada	Estandarizados			Dirigido al equipo investigador	

A pesar de que el proceso diagnóstico del autismo no se diferencia sustancialmente del de cualquier otra psicopatología grave, conviene tener en cuenta algunos aspectos.

La entrevista inicial con la familia debe planificarse de modo que se disponga del tiempo necesario para realizarla, puesto que en ocasiones, y dependiendo de las características y edad del niño, puede prolongarse considerablemente. Durante los últimos años se han desarrollado protocolos de entrevista muy estructurados, pero la excesiva longitud de los mismos aconseja reservarlos para fines de investigación y utilizar formatos más flexibles para la práctica clínica.

La observación conductual de un niño con autismo con fines diagnósticos es una tarea compleja, y que debe ser realizada por tanto por profesionales expertos. A pesar de que existen instrumentos estructurados específicos para el autismo, la longitud extrema de los mismos inclina a los clínicos a utilizar sistemas semiestructurados, más fáciles de aplicar y que permiten adaptarlos a las características específicas de cada caso. Durante esta fase, es aconsejable poder observar la relación con la madre (o persona que atienda preferentemente al niño), puesto que habitualmente aporta datos muy significativos para el diagnóstico diferencial. También conviene disponer de información precisa del comportamiento del niño en contextos distintos al hogar, como por ejemplo la guardería, para poder comparar la conducta del niño con respecto al ámbito familiar y al de observación diagnóstica.

Cuando el objetivo es el de efectuar un diagnóstico categorial, no se acostumbra a aplicar instrumentos psicológicos para ampliar el proceso de evaluación psicológica (y así queda reflejado en la tabla), puesto que, en general, los datos recogidos son suficientes para la meta propuesta. Sin embargo, cuando surgen dudas con respecto al diagnóstico diferencial puede ser aconsejable aplicar alguna escala diagnóstica. Contrariamente, cuando lo que pretendemos es llevar a cabo un diagnóstico ampliado, la utilización de instrumentos psicológicos es imprescindible. En este sentido, conviene tener en cuenta que ciertas características de los niños con autismo van a interferir

notablemente las evaluaciones y que por este motivo es necesario disponer de profesionales formados, el tiempo necesario y un entorno físico adecuado.

Los diagnósticos clínicos contienen un aspecto *descriptivo* y otro *prescriptivo*, y en el caso del autismo, cuando se realiza un diagnóstico extenso conviene transmitir a los padres ciertas pautas generales de intervención. Hay que tener en cuenta que, debido a sus características, la conducta de los niños con autismo desconcierta muchas veces a los padres, lo que les plantea, con frecuencia, dudas en el tratamiento de su hijo. Por este motivo, aquellos siempre agradecen los consejos profesionales, puesto que les hace aumentar su seguridad, disipar dudas y, en definitiva, les ayuda a disminuir su estrés.

Todo proceso diagnóstico debe incluir un informe escrito y una devolución del mismo, y en el caso del autismo, y teniendo en cuenta las particulares características del trastorno, el profesional responsable debe saber transmitir sus conclusiones de forma clara y precisa. La devolución del informe debe aprovecharse también para explicar a la familia los rasgos esenciales de este tipo de afectaciones y para exponer el grado de validez del diagnóstico -que puede ser provisional (de *presunción*) o relativamente definitivo (de *confirmación*). Asimismo, debe transmitirse un pronóstico, lo más preciso posible, y que debe ayudar a los padres a tomar más conciencia de la realidad del problema de su hijo.

Diagnóstico diferencial

(Del libro: El autismo: aspectos descriptivos y terapéuticos. F. Cuxart. Archidona. MÁLAGA. Aljibe. 2000).

Deficiencia mental

El hecho, ya señalado en otro capítulo, de que la mayoría de los individuos con autismo presenten una deficiencia mental asociada, obliga a establecer criterios para el diagnóstico diferencial entre ambas entidades. La tabla 3 sintetiza las diferencias más relevantes entre el autismo y la deficiencia mental.

Tabla 3

	Autismo	Deficiencia mental
Relaciones interpersonales	Trastorno cualitativo	Trastorno cuantitativo
Comunicación	Trastorno cualitativo	Trastorno cuantitativo
Habilidades motoras	Buenas, en general	Retraso acorde con el CI global
Dismorfias	Muy poco frecuentes	Relativamente frecuentes
Perfiles de los tests de Inteligencia	Muy disarmónicos	Relativamente armónicos
Crisis epilépticas	Inicio, normalmente, en la adolescencia	Inicio durante los primeros años

El diagnóstico diferencial entre ambos síndromes no es normalmente difícil de realizar, pero frente a deficiencias disharmónicas con buenas capacidades motoras, ausencia de dismorfias y afectación severa del lenguaje expresivo, se observa una cierta tendencia (sobre todo en niños muy pequeños) a diagnosticar autismo. En estos casos, conviene saber diferenciar la manifestación de recursos intersubjetivos limitados, de las alteraciones cualitativas de las relaciones interpersonales; y analizar, asimismo, las características de las alteraciones del lenguaje, con el fin de poder

dilucidar si nos hallamos frente a un simple déficit severo de la expresión oral, o ante un lenguaje característico del autismo, eso es, con déficits pragmáticos y suprasegmentales evidentes.

Síndrome de Rett

El autismo se diferencia del síndrome de Rett en varios aspectos. En primer lugar, el síndrome de Rett sólo se presenta en personas del sexo femenino, mientras que el autismo se da en ambos sexos. En segundo lugar, en este trastorno existe siempre un periodo de tiempo de desarrollo normal, previo a las primeras manifestaciones patológicas. En tercer lugar, en el síndrome de Rett observamos toda una serie de alteraciones que no están presentes en el autismo: desaceleración del crecimiento del perímetro craneal; pérdida de habilidades de motricidad fina adquiridas con anterioridad; aparición de movimientos poco coordinados del tronco o de la marcha; movimientos de hiperventilación, estereotipias manuales características (frotamiento de manos).

Trastorno desintegrativo de la infancia

Según la DSM-IV, el *Trastorno Desintegrativo de la Infancia* (incluido dentro de los Trastornos Generalizados del Desarrollo) se caracteriza por una pérdida clínicamente significativa (antes de los 10 años) de habilidades ya adquiridas –y después de un periodo de desarrollo normal no inferior a 2 años- en al menos dos de las siguientes áreas:

1. Lenguaje expresivo y receptivo
2. Habilidades sociales o conducta adaptativa
3. Control de esfínteres
4. Juego
5. Habilidades motoras

Además, es necesaria la presencia (en el momento actual) de como mínimo dos de los tres síntomas fundamentales del autismo:

- (a) Déficit cualitativo de la interacción social
- (b) Déficit cualitativo de la comunicación
- (c) Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados

Síndrome de Asperger

El *síndrome de Asperger* (al que nos hemos referido anteriormente, y que en el DSM-IV también forma parte de los Trastornos Generalizados del Desarrollo) se diferencia del autismo, según esta Clasificación, en los aspectos siguientes:

- (1) En el síndrome de Asperger no se presentan trastornos de la comunicación ni de la imaginación.
- (2) Las personas con síndrome de Asperger no manifiestan un retraso clínicamente significativo en el desarrollo del lenguaje.

- (3) Los sujetos con síndrome de Asperger no manifiestan “un retraso clínicamente significativo en el desarrollo cognitivo o en el desarrollo de hábitos de auto-cuidado apropiados para la edad, conducta adaptativa y curiosidad por el entorno en la infancia”. (APA, 1994, pág. 77).

A grandes rasgos, pues, y basándonos en estos criterios, podríamos decir que el síndrome de Asperger se asemejaría a un autismo de nivel alto. Es decir, que los sujetos con síndrome de Asperger presentarían las mismas alteraciones sociales que observamos en el autismo, pero sin un déficit cognitivo general ni un retraso del lenguaje. Según Eisenmajer y colaboradores (1996) estos criterios coinciden con los de Asperger “que creía que la alteración fundamental era de naturaleza social y no debida a retrasos intelectuales o del lenguaje”, pero en cambio no se incluyen conductas claramente señaladas por Asperger en su trabajo inicial como una tendencia al lenguaje pedante y cierta torpeza de la motricidad gruesa. El problema estriba, seguramente, en que a diferencia de Kanner, Asperger no definió suficientemente los síntomas fundamentales del trastorno. En cualquier caso, el hecho es que los trabajos clínicos para intentar definir mejor el síndrome de Asperger y concretar las diferencias con el autismo son múltiples (Eisenmajer y col., 1996; Gillberg, 1989; Schopler, 1985; Szatmari y col., 1989a y b y 1995; Tantam, 1988; Wing, 1981). Según nuestra opinión, la cuestión fundamental que hay que dilucidar es si el síndrome de Asperger presenta, con respecto al autismo, diferencias cualitativas o solamente cuantitativas. En el primer caso, podría estar justificado (tal y como plantea el DSM-IV) considerarlo una entidad independiente. En el segundo, sin embargo, lo más lógico sería asimilarlo a los llamados “autismos de nivel alto” y dejar, por tanto, de clasificarlo como una categoría nosológica distinta del autismo. Actualmente, y aunque no existe consenso al respecto, nuestra opinión es que, con los datos de los que disponemos, no consideramos justificada la separación (tal y como realiza la DSM-IV), en categorías diagnósticas independientes, del autismo y el síndrome de Asperger, puesto que las diferencias que se encuentran son únicamente cuantitativas, no cualitativas y, por tanto, no entendemos la razón por la cual los individuos con síndrome de Asperger no deben ser incluidos dentro del subgrupo de personas con “autismo de nivel alto” o, si se prefiere, con “autismo sin deficiencia mental”.

Disfasia

La disfasia o, trastorno del lenguaje expresivo o expresivo-receptivo (según terminología de la DSM-IV), se diferencia del autismo en dos aspectos fundamentales.

Primero, en los casos de disfasia, el lenguaje mímico y/o gestual tiende a desarrollarse con bastante normalidad, mientras que en el autismo y, tal y como ya se ha afirmado, la alteración de la comunicación afecta a todas las modalidades de lenguaje y, sobretodo, en el aspecto pragmático. En realidad, las personas con disfasia padecen un trastorno instrumental que, psicopatológicamente, es muy distinto de la profunda alteración de la comunicación que manifiestan los sujetos con autismo.

Segundo, en la disfasia no se observan los trastornos de las relaciones interpersonales que caracterizan al autismo, a pesar de que en los primeros años de vida, es relativamente frecuente la presencia de conductas de aislamiento y dificultades de relación.

Privación psicoafectiva

Cuando hay antecedentes de *privación psicoafectiva* puede observarse, con anterioridad al inicio del tratamiento, un cuadro sintomatológico parecido al autismo: dificultades de relación y comunicación, y estereotipias motoras frecuentes. Pero con posterioridad a un tratamiento apropiado, lo habitual es que estos síntomas disminuyan de forma significativa (Rutter y col.,1999). Por esta razón puede ser aconsejable, en estos casos, retrasar el diagnóstico confirmatorio hasta que se puedan valorar los efectos de las intervenciones, y comprobar la permanencia o no de los síntomas descritos.

Trastornos del vínculo

Los trastornos del vínculo se definen por las relaciones sociales e inmaduras, en sujetos con factores de crianza patológicos.

La diferencia con el autismo consiste en cuatro factores fundamentales:

- (1) En el autismo no hay antecedentes de factores de crianza patológicos.
- (2) En los *trastornos del vínculo* de tipo inhibido (que semiológicamente son los más parecidos al autismo) no hallamos los trastornos empáticos típicos del autismo.
- (3) En los *trastornos del vínculo* no se manifiestan las alteraciones de la comunicación, ni los patrones de actividades e intereses restrictivos, repetitivos y estereotipados, prototípicos del autismo.
- (4) El pronóstico (a partir de un tratamiento adecuado) es mucho más mejor para los *trastornos del vínculo* que para el autismo.

Referencias bibliográficas

- APA (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fourth Edition. DSM-IV.* Washington D.C. American Psychiatric Association.
- Eisenmajer, R., Prior, M., Leekam, S., Wing, L., Gould, J., Welham, M. y Ong, B. (1996). Comparison of clinical symptoms in Autism and Asperger's disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 35, 1523-1531.
- Gillberg, C. (1989). Asperger's syndrome in 23 Swedish children. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 31, 529-531.
- Rutter, M., Andersen-Wood, L., Beckett, C., Bredenkamp, D., Castle, J., Groothues, C., Kreppner, J., Keaveney, L., Lord, C., O'Connor, T., and the English and Romanian Adoptees (ERA) Study Team (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global privation. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40, 537-549.
- Schopler, E. (1985). Convergence of learning disability, higher-level autism and Asperger's syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 15, 359.
- Szatmari, P., Bartolucci, G. y Bremner, R. (1989a). Asperger's syndrome and autism: comparison of early history and outcome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 31, 709-720.
- Szatmari, P., Bremner, R. y Nagy, J. (1989b). Asperger's syndrome: a review of clinical features. *Canadian Journal of Psychiatry*, 34, 554-560.
- Szatmari, P., Archer, L., Fisman, S., Streiner, D. y Wilson, F. (1995). Asperger's syndrome and autism: differences in behavior, cognition, and adaptative functioning. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 34, 1662-1671.
- Tantam, D. (1988). Asperger's syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 29, 245-255.
- Wing, L. (1981). Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychological Medicine*, 11, 115-129.