

EVIDENCIAS EN PEDIATRÍA

Toma de decisiones clínicas basadas en las mejores pruebas científicas
www.evidenciasenpediatria.es

Artículos Valorados Críticamente

¿Es el trastorno del espectro autista un diagnóstico persistente en el tiempo?

Balado Insunza N¹, Aizpurua Galdeano P²

¹Servicio de Pediatría. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo. España.

²Pediatra de Atención Primaria. San Sebastián. España.

Correspondencia: Nieves Balado Insunza: nbalins@gmail.com

Palabras clave en español: niño; preescolar; trastorno autístico; trastorno del espectro autista.

Palabras clave en inglés: child; child preschool; autism disorder; autism spectrum disorder.

Fecha de recepción: 10 de julio de 2024 • **Fecha de aceptación:** 18 de julio de 2024

Fecha de publicación del artículo: 24 de julio de 2024

Evid Pediatr. 2024;20:33.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Balado Insunza N, Aizpurua Galdeano P. ¿Es el trastorno del espectro autista un diagnóstico persistente en el tiempo? Evid Pediatr. 2024;20:33.

Para recibir Evidencias en Pediatría en su correo electrónico debe darse de alta en nuestro boletín de novedades en <http://www.evidenciasenpediatria.es>

Este artículo está disponible en: <http://www.evidenciasenpediatria.es/EnlaceArticulo?ref=2024;20:33>.

©2005-24 • ISSN: 1885-7388

¿Es el trastorno del espectro autista un diagnóstico persistente en el tiempo?

Balado Insunza N¹, Aizpurua Galdeano P²

¹Servicio de Pediatría. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo. España.

²Pediatría de Atención Primaria. San Sebastián. España.

Correspondencia: Nieves Balado Insunza: nbalins@gmail.com

Artículo original: Harstad E, Hanson E, Brewster SJ, DePillis R, Milliken AL, Aberbach G, et al. Persistence of Autism Spectrum Disorder From Early Childhood Through School Age. *JAMA Pediatr.* 2023;177:1197-205.

Resumen

Conclusiones de los autores del estudio: este estudio sugiere que la función adaptativa inicial y el sexo de los niños pequeños (12-36 meses de vida) diagnosticados de trastorno del espectro autista (TEA) pueden estar asociados con la persistencia del diagnóstico de TEA a los 6-7 años de vida.

Comentario de los revisores: los resultados de este estudio muestran que más de un tercio de los niños que recibieron un diagnóstico clínico de TEA entre las edades de 1 a 3 años ya no cumplían los criterios para TEA en una evaluación posterior, aunque la metodología utilizada de diagnóstico fue diferente. Es importante destacar que no se encontró asociación entre la intensidad de las intervenciones y la persistencia o no del TEA a los 6 años. Junto con la literatura publicada, estos datos plantean consideraciones importantes sobre el diagnóstico temprano y el tratamiento del trastorno. El diagnóstico y la intervención temprana del TEA aumentan el estrés de los padres y la presión sobre los niños pequeños.

Palabras clave: niño; preescolar; trastorno autístico; trastorno del espectro autista.

Is autism spectrum disorder (ASD) a persistent diagnosis over time?

Authors' conclusions: the findings of this cohort study suggest that among toddlers diagnosed with ASD, baseline adaptive function and sex may be associated with persistence of ASD.

Reviewers' commentary: the results of this study show that more than a third of children who received a clinical diagnosis of ASD between the ages of 1 and 3 years no longer met the criteria for ASD on a subsequent evaluation, although the diagnostic methodology used was different, validated only in research. Importantly, ASD-specific intervention was not predictive of non-persistent ASD at 6 years. Together with the published literature, these data raise important considerations regarding early diagnosis and treatment of the disorder. Early diagnosis and intervention of ASD increases parental stress and pressure on young children.

Key words: child; child; preschool; autism disorder; autism spectrum disorder.

RESUMEN ESTRUCTURADO

Objetivos: determinar el porcentaje de niños diagnosticados clínicamente de trastorno del espectro autista (TEA) a los 12-36 meses de edad que continúan cumpliendo los criterios diagnósticos de TEA a los 5-7 años de edad, y evaluar si las características específicas del niño, las demográficas basales o haber recibido intervenciones terapéuticas se asocian con la persistencia del TEA.

Diseño: estudio de una cohorte de historia natural retrospectiva de niños que habían recibido un diagnóstico clínico de TEA entre los 12 y los 36 meses de edad.

Emplazamiento: una consulta externa pediátrica de desarrollo-comportamiento de un gran hospital universitario en Boston, Massachusetts.

Población de estudio: entre agosto de 2018 y enero de 2022 se reclutaron 229 niños entre 5-7 años de edad que habían sido diagnosticados de TEA mediante el DSM-5 entre los 12 y 36 meses de edad. Se excluyeron los niños no angloparlantes, en custodia, y/o con enfermedades genéticas con afectación conocida sobre el desarrollo psicomotor. Hubo un 7% de pérdidas.

Evaluación de factores pronósticos: de forma retrospectiva se recuperaron los datos médicos de la evaluación diagnóstica inicial del TEA mediante un protocolo de recogida de datos. Cada niño había sido evaluado por un pediatra con titulación en desarrollo-comportamiento infantil y por un psicólogo infantil de nivel posdoctoral. Hubo 44 combinaciones pediatra-psicólogo diferentes que evaluaron a los participantes del estudio.

La evaluación consistió en la realización de una historia detallada del desarrollo y comportamiento, escala Bayley III, ADOS y escala de comportamiento adaptativo Vineland-2 o 3. Los valores numéricos de ADOS no pudieron recuperarse de las historias clínicas. Inmediatamente después de la evaluación, todos los niños del estudio que tenían entre 12 y 36 meses de edad, habían recibido el diagnóstico de TEA según DSM-5 en una reunión de consenso entre el pediatra y el psicólogo.

Además, los padres aportaron en la evaluación de los 5-7 años, mediante encuesta, la información sobre los datos demográficos y sociodemográficos, así como los tratamientos que habían recibido los niños y su duración desde el diagnóstico inicial.

Medición del resultado: la variable de resultado principal fue la persistencia del diagnóstico de TEA basado en el funcionamiento personal en el momento de la reevaluación a los 5-7 años de edad. Un psicólogo investigador experimentado asignó un diagnóstico de TEA (presente o ausente) de acuerdo con los criterios del DSM-5. La evaluación de la investigación incluyó la administración del Programa de Observación de Diagnóstico de Autismo-2 (ADOS.2), la Entrevista-Investigación de Diagnóstico de Autismo (ADI-R) escala de habilidades diferenciales o Bayley-III, Vineland-3 escala de lenguaje preescolar y una evaluación del cociente intelectual (CI).

Resultados principales: de los 213 participantes (edad media 24,6 meses; 83,1% varones) que habían sido diagnosticados de TEA en la evaluación inicial, 79 (37,1 %) no continuaron cumpliendo los criterios de diagnóstico de TEA (TEA no persistente) en la evaluación de los 5-7 años de edad (edad media 74,3 meses). Todos los niños con TEA no persistente tenían un CI de al menos 70. Los niños con TEA persistente, sin embargo, presentaban una distribución bimodal del CI (46 con CI <70 y 88 con CI ≥70).

Todos los niños recibieron algún tipo de intervención y 201 (94,4%) recibieron intervenciones específicas para el TEA, en su mayoría la terapia de análisis del comportamiento aplicado (ABA). En un modelo de regresión logística multinivel, las únicas variables asociadas con mayores probabilidades de estar en el grupo de TEA no persistente a los 6 años de edad fueron poseer mayores habilidades de adaptación iniciales (*odds ratio* [OR]: 0,94; índice de confianza del 95% [IC 95]: 0,90 a 0,99) y el sexo femenino (OR: 0,27; IC 95: 0,13 a 0,53).

Conclusión: este estudio sugiere que, entre los niños pequeños diagnosticados con TEA, una mejor función adaptativa inicial y el sexo femenino pueden asociarse a menor persistencia de dicho diagnóstico.

Conflicto de intereses: la Dra. Harstad informó haber recibido una subvención del Fondo de la Familia Palmer para la Investigación del Autismo durante la realización del estudio y honorarios personales de Understood.org fuera del estudio presentado.

Fuente de financiación: fondo de la Familia Palmer para la Investigación del Autismo.

COMENTARIO CRÍTICO

Justificación: el trastorno del espectro autista (TEA) se estima que ocurre en 1 de cada 36 niños¹. En la actualidad, no existen terapias curativas o psicofarmacológicas y la intervención conductual intensiva temprana es el tratamiento para los niños con TEA. Cirillo N et al.¹ reflexionan sobre el enfoque del diagnóstico precoz de TEA con dos interesantes advertencias: en primer lugar, la necesaria precisión de las pruebas de diagnóstico, detección o predicción de riesgos; y, en segundo lugar, la efectividad del tratamiento del trastorno que precisa de un diagnóstico precoz tan temprano. Por otro lado, en la literatura se relatan formas no persistentes de TEA con características neurobiológicas y genéticas distintivas². Actualmente no se pueden reconocer las formas transicionales de TEA fácilmente y los niños menores de 3 años con diagnóstico de TEA reciben intervenciones específicas, como expone el estudio de Harstad et al. Por tanto, son necesarios estudios adicionales con diseños de investigación rigurosos para llegar a conclusiones más sólidas sobre los efectos del diagnóstico precoz y las intervenciones conductuales en niños con TEA.

Validez o rigor científico: se trata de un estudio de cohortes de historia natural donde existe una definición clara de la población (niños de 5 años 0 meses a 7 años 11 meses a quienes previamente se les había diagnosticado TEA entre los 12 y 36 meses de edad), y del efecto (la persistencia del diagnóstico a los 5-7 años) como variable principal de

resultado. El grupo de estudio es poco representativo de la población general norteamericana, dado que la mayoría de las madres tienen niveles educativos altos, con alto nivel socioeconómico y son de raza blanca. El diagnóstico inicial clínico de TEA por DSM-5 consensado entre pediatra y psicólogo en equipo, sin ADI-R ni puntuación en ADOS, difiere del diagnóstico a los 5-7 años que sí valoró ADOS-2 e ADI-R y fue realizado por un único psicólogo. Esto podría ser causa de algunas diferencias diagnósticas. La exposición a terapias/intervenciones conductuales fue variable con diferente nivel de exposición entre los individuos. Existe una larga relación temporal entre la exposición y el efecto, y es posible que variables desconocidas puedan influir en los resultados. Las pérdidas no fueron significativas (7%). El análisis es correcto con modelos multivariantes con control de factores de confusión.

Importancia clínica: en este estudio se evaluaron los resultados de 213 niños a los que se les diagnosticó clínicamente TEA entre los 12 y los 36 meses de edad. El 37,1% se diagnosticó de TEA no persistente entre los 5 y 7 años de edad según su funcionamiento actual. Si bien todos los niños de esta muestra recibieron algún tipo de intervención, un 94,4% fueron específicas para el TEA. Como resultados relevantes, hay que destacar que la intensidad de las intervenciones en los 18 meses posteriores al diagnóstico del TEA no se asoció con su persistencia; y los niños con puntuaciones iniciales más altas de funcionamiento adaptativo y las niñas tienen más probabilidades de tener TEA no persistente que persistente. Además, una revisión reciente Cochrane³ informó sobre la evidencia débil de las intervenciones conductuales intensivas tempranas como tratamiento para mejorar el comportamiento adaptativo y la gravedad de los síntomas del TEA. En el estudio multivariante, las únicas variables asociadas a una mayor probabilidad de presentar TEA no persistente a los 5-7 años fueron mayores habilidades de adaptación y el sexo femenino (OR: 0,27; IC 95: 0,13 a 0,53). Es posible que estos efectos no sean generalizables y haya que estratificar los resultados por nivel de capacidad intelectual.

Aplicabilidad en la práctica clínica: el estudio de Harstad et al. sugiere que, más de un tercio de los niños que recibieron un diagnóstico clínico de TEA entre las edades de 1 a 3 años, ya no cumplían los criterios para TEA en una evaluación posterior, aunque la metodología utilizada de diagnóstico fue diferente. Es importante destacar que la intervención específica para el TEA no fue predictiva de TEA no persistente a los 6 años. Junto con la literatura publicada, estos datos plantean consideraciones importantes sobre el proceso diagnóstico del TEA que, de momento, no cuenta con un *gold standard* definitivo⁴. El diagnóstico y la intervención temprana del TEA aumentan el estrés de los padres, la carga financiera y la presión sobre los niños pequeños. De hecho, PrevInfad⁵ sugiere desde 2010 no realizar cribado de TEA en el contexto del programa de seguimiento del niño sano a los 18-24 meses. Ante esto, ¿deberíamos reconsiderar el diagnóstico precoz del TEA?

Conflicto de intereses de los autores del comentario: no existen.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cirillo N. Considerations in Early Autism Diagnosis. *JAMA Pediatr.* 2024;178:416-7.
2. Matsumura K, Seiriki K, Okada S, Nagase M, Ayabe S, Yamada I, et al. Pathogenic POGZ mutation causes impaired cortical development and reversible autism-like phenotypes. *Nat Commun.* 2020;11:859.
3. Reichow B, Hume K, Barton EE, Boyd BA. Intervención conductual intensiva temprana (EIBI) para niños pequeños con trastornos del espectro autista (TEA). *Cochrane Database Syst Rev.* 2012;10:CD009260.
4. Kaufman NK. Rethinking “gold standards” and “best practices” in the assessment of autism. *Appl Neuropsychol Child.* 2022;11(3):529-40.
5. Galbe Sánchez-Ventura J. Detección precoz de los trastornos del desarrollo. En: Recomendaciones PrevInfad / PAPPs [en línea]. Actualizado diciembre de 2017 [en línea] [consultado el 15/04/2024]. Disponible en <https://previnfad.aepap.org/monografia/trastornos-desarrollo>