

## REUNIÓN DE PRIMAVERA DE LA SCCALP

### Mesa Redonda: Neurología. Temas de hoy

#### Desarrollo y resultados del programa de cribado de los T.E.A. en las provincias de Salamanca y Zamora

L. HERRÁEZ GARCÍA, J. SANTOS BORBUJO, M. HERRÁEZ GARCÍA, M.V. MARTÍN CILLEROS, Z. GUISURAGA FERNÁNDEZ, A.M. MIGUEL MIGUEL, M. FRANCO MARTÍN, F. REY SÁNCHEZ, R. CANAL BEDIA

*Antes de comenzar, queremos resaltar que este trabajo es posible gracias a todos las/los pediatras y enfermeras/os de Atención Primaria de Salamanca y Zamora y los cuadros directivos de las respectivas Áreas de Salud que están colaborando en el proyecto, transmitiéndonos el entusiasmo necesario para seguir adelante con nuestro trabajo, por lo que queremos hacerles llegar nuestro más sincero agradecimiento.*

*Así mismo, queremos hacer llegar este agradecimiento a todas las familias que han participado voluntariamente en la ejecución del presente proyecto y a quienes debemos el sentido de nuestra actividad investigadora y asistencial.*

Los Trastornos del Espectro Autista (TEA) constituyen un conjunto de alteraciones del neurodesarrollo caracterizado por déficit en la interacción social recíproca, déficit de comunicación y patrones de conducta e intereses repetitivos y estereotipados, cuya etiología se encuentra en una alteración neurobiológica, probablemente de origen genético. El trastorno afecta a la persona desde la infancia temprana y se prolonga durante toda su vida, produciendo un alto grado de discapacidad.

Los estudios sobre prevalencia de los TEA indican un incremento importante de casos en los últimos diez años. Los motivos de este incremento están todavía por determinar. Entre otras causas se apuntan a los cambios en los criterios de diagnóstico y a una mayor concienciación de los profesionales, pero no se descarta la posibilidad de que el aumento de la prevalencia sea real, debiéndose entonces a la influencia de posibles causas ambientales que se suman a una vulnerabilidad genética.

Los TEA conforman un espectro amplio de trastornos que incluye fenotipos relacionados con las características principales del autismo -comienzo temprano de dificultades en la comunicación y en la interacción social y comportamientos inusuales y repetitivos- tal y como definió Kanner en 1943. Los TEA incluyen el Autismo Típico, el TGD-NoE (Trastorno Generalizado del Desarrollo-No especificado), el Síndrome de Rett, el Síndrome de Asperger y el Trastorno Desintegrativo Infantil. Los manuales DSM-IV-TR y CIE10 son las dos principales herramientas de clasificación que proporcionan los criterios para el diagnóstico de TEA. Estas clasificaciones ayudan a entender el conjunto que forman los trastornos, pero dejan sin solucionar el principal problema de los TEA: un diagnóstico fiable y, sobre todo, el diagnóstico a edades tempranas. El problema del diagnóstico no se debe a la imprecisión de los manuales citados, sino a que desafortunadamente, no existe una prueba clínica que permita diagnosticar de forma inequívoca, basándose hoy en día el diagnóstico en herramientas estandarizadas de observación que identifican los diferentes comportamientos característicos de la triada clásica de los TEA. Las herramientas de diagnóstico aceptadas actualmente como más fiables para los TEA son el ADI-R (Rutter, Le Couteur y Lord, 1989) y el ADOS-G (Lord, Rutter, DiLavore, y Risi, 1999) que sirven para codificar el comportamiento presente en el autismo y para hacer un diagnóstico diferencial.

Uno de los hechos más aceptados internacionalmente es que la detección e intervención precoz del trastorno tiene efectos muy positivos sobre el pronóstico de los niños, por lo que se considera una necesidad de primer orden detectar los casos tan pronto como sea posible, ya que esto incre-

mentaría las oportunidades de los niños con TEA para alcanzar mejores niveles adaptativos.

Desde el punto de vista del diagnóstico precoz, se han propuesto diversos instrumentos específicos para la identificación temprana de los TEA. El más aceptado por la comunidad internacional en el momento actual, para su aplicación en las consultas de pediatría de atención primaria es el M-CHAT (Robins et al. 2002). Esta herramienta sirve para detectar signos precoces del alto riesgo de un trastorno de la comunicación y la socialización y por lo tanto se presenta en la literatura como un elemento que permite, seleccionar de entre una población, a aquellos niños con más probabilidad de padecer TEA. El M-CHAT, validado inicialmente en EEUU, es un cuestionario autoadministrado de 23 ítems con dos opciones de respuesta (sí/no) cada uno, que los padres cumplimentan cuando están en la consulta del Pediatra. Posteriormente, para los casos identificados mediante el cuestionario como sospechosos, se lleva a cabo una entrevista telefónica, basada en un protocolo estandarizado, realizada por una persona experta en autismo, que interroga a los padres sobre los ítems indicadores de sospecha.

Desde el mes de Octubre 2005, nuestro grupo de investigación de la Universidad de Salamanca junto al Instituto de Salud Carlos III se volcó en el desarrollo de un estudio de validación del M-CHAT aplicándolo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora, utilizando como fuente de población dos hitos casi universales en nuestro medio sanitario: a) la vacunación triple vírica a los 18 meses y b) la revisión a los 24 meses de edad incluida en el programa del niño sano.

Un dato importante es la notable implicación y buena disposición hacia el programa por parte de los equipos de pediatría de las áreas de salud que vienen participando en el programa desde su puesta en marcha, los datos positivos de satisfacción con el programa por parte de los usuarios y el incremento de la coordinación socio-sanitaria entre los equipos de pediatría y las unidades de atención temprana de los servicios sociales.

Desde Octubre de 2005 a Febrero de 2008 se han recibido 6104 cuestionarios, 827 de los cuales han sido clasificados como sospechosos de un trastorno de la comunicación y la socialización. Tras la llamada telefónica se han confirmado 37 casos que han sido propuestos para evaluación en el nivel especializado. De los niños evaluados se han detectado 8 casos con Trastorno Generalizado del Desarrollo (TGD), 18 casos con Retraso Madurativo (retraso mental), 4 casos de Trastornos Específico del Lenguaje (TEL), 1 ha recibido un diagnóstico provisional de Trastorno por Déficit de

Atención con Hiperactividad (TDAH), 5 tenían un desarrollo dentro de los límites de la normalidad y 1 está pendiente de evaluación.

El proceso de detección se inicia cuando los padres reciben el cuestionario M-CHAT/ES en la consulta de pediatría y finaliza cuando el niño identificado como caso sospechoso es enviado para evaluación, por presentar riesgo de un trastorno que afecta a la comunicación y la socialización. Este proceso dura un tiempo medio de 2 meses. Se considera que este tiempo puede y debe reducirse, especialmente para facilitar que en el futuro se tome la decisión de ampliar el programa a toda la comunidad autónoma. Se piensa que si el proceso sigue manteniendo una sola unidad de interpretación de los cuestionarios y de confirmación de la sospecha, la demora se incrementaría, ya que los cuestionarios llegarían de toda la región y se multiplicaría el número de llamadas telefónicas. Por esta razón se plantea la posibilidad de que una modificación en el proceso de detección podría reducir el tiempo de tareas administrativas y también hacer innecesaria la tarea de confirmación de la sospecha mediante la llamada telefónica, proporcionando a las consultas de pediatría una herramienta informática automatizada para cubrir esta tarea. Así surge la idea de crear un sistema informatizado en el que directamente el pediatra o la/el enfermera/o, graba los datos del niño y obtiene una confirmación de sospechoso o no sospechoso. En caso afirmativo, en el mismo instante, el pediatra verificará junto a la familia las respuestas y derivará a los equipos pertinentes si fuera necesaria una evaluación más exhaustiva. Por otro lado, aunque es posible que esta estrategia pudiera incrementar ligeramente el tiempo de algunas tareas de detección por parte de las unidades de pediatría, también haría innecesarias otras, como la recogida y envío de los cuestionarios y llamada telefónica. Todo ello supondrá un ahorro de costes globales del programa en la expectativa de su generalización a nivel regional y de tiempo en favor de los usuarios del sistema, reduciéndose la demora del diagnóstico y el inicio del tratamiento en Atención Temprana.

Los especialistas de pediatría de Atención Primaria demuestran una actitud favorable al programa de cribado actual, así como a la futura implantación del programa de cribado en la versión informatizada, sin que suponga una sobrecarga excesiva ni para ellos ni para las familias.

Del discurso de los profesionales se extrae la necesidad de insistir en la coordinación entre los diferentes servicios a los que las familias acuden en estas edades, siendo éste uno de los objetivos que se busca en el pilotaje informático ya que creemos que la existencia de una buena red

de comunicación en los servicios socio-sanitarios es fundamental para el bienestar del niño y su familia y favorece la respuesta y atención que recibe.

Este trabajo permite comprobar que diferentes servicios e instituciones con responsabilidad en la atención y el estudio de las dificultades de los niños pequeños pueden trabajar conjuntamente y obtener así resultados positivos para la sociedad en general y para personas con dificultades en particular y, lo que es más importante, sirve para comprobar que la información que aportan los padres sobre el desarrollo de sus hijos en un momento evolutivo preciso, es relevante para determinar la necesidad de servicios de tratamiento que pudiera precisar el niño.

Para finalizar, se quiere hacer constar que aún no hemos podido lograr toda la información relevante para asegurar la viabilidad del programa informático. Sigue siendo necesario profundizar en los grupos de discusión y mantener el

estudio hasta que se detecten casos sospechosos que completen todo el recorrido establecido por el protocolo (detección-derivación-diagnóstico-atención temprana). Esto permitirá conocer si el sistema informático mejora también la respuesta de los sistemas de salud cuando hay un caso positivo confirmado y, lo que también es importante, la percepción de las familias respecto a todo el proceso vivido.

La expectativa de este equipo de investigación es que tanto profesionales sanitarios, como familias percibirán más directamente el proceso. Las familias identificarán a un profesional de referencia, como es su pediatra, que se anticipa a los acontecimientos y que facilita vías de actuación ante el colosal reto que supone afrontar la discapacidad grave en edades muy tempranas. No tenemos ninguna duda de que los profesionales sanitarios responderán como se espera de ellos y que encontrarán en la herramienta que hemos desarrollado un aliado eficaz.