

Programa de Actividades de Detección Precoz de Problemas de Salud entre los 0 y 14 Años.

Efectividad, Seguridad y Evaluación
Económica de las Diferentes
Alternativas Existentes en la
Detección Precoz de los Trastornos
del Espectro Autista (TEA)

Informes de Evaluación
de Tecnologías Sanitarias.

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



RED ESPAÑOLA DE AGENCIAS DE EVALUACIÓN
de Tecnologías y Prácticas del Sistema Nacional de Salud



Instituto Aragonés de
Ciencias de la Salud

Programa de Actividades de Detección Precoz de Problemas de Salud entre los 0 y 14 Años.

Efectividad, Seguridad y Evaluación
Económica de las Diferentes
Alternativas Existentes en la
Detección Precoz de los Trastornos
del Espectro Autista (TEA).

Informes de Evaluación
de Tecnologías Sanitarias.

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



RED ESPAÑOLA DE AGENCIAS DE EVALUACIÓN
DE TECNOLOGÍAS Y PRÁCTICAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD



Instituto Aragonés de
Ciencias de la Salud

Programa de actividades de detección precoz de problemas de salud entre los 0 y 14 años: Coste-efectividad de las diferentes alternativas existentes en la detección precoz de los trastornos del espectro autista (TEA) / María José Vicente Edo, Ileana Ruth Paredes Alvarado, Patricia Gavín Benavent, Juan Ignacio Martín Sánchez. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2016. 57 p. ; 24 cm. (Informes, estudios e investigación) (Informes de evaluación de tecnologías sanitarias. IACS)

NIPO: 680-17-021-1

1. Trastornos del espectro autista (TEA) - diagnóstico

I. Vicente Edo, María José II. España. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Edición: 2016

Editan : Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud

NIPO: 680-17-021-1

Maquetación: ARPIrelieve, S. A.

Este documento se ha realizado al amparo del convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y el Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS), en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Para citar este informe:

Vicente Edo MJ, Paredes Alvarado IR, Gavín Benavent P, Martín Sánchez JI. Programa de actividades de detección precoz de problemas de salud entre los 0 y 14 años. Coste-Efectividad de las Diferentes Alternativas Existentes en la Detección Precoz de los Trastornos del Espectro Autista (TEA). Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud; Salud; 2016. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: IACS.

Índice

Resumen Ejecutivo	11
Executive Summary	13
Introducción	15
Objetivos	19
Preguntas de Revisión	21
Metodología	23
Resultados	25
Discusión	29
Conclusiones	33
Recomendaciones	35
Anexos	37
Anexo 1: Cartera de Servicios de Atención Primaria de las Comunidades Autónomas	37
Anexo 2: Estrategia de búsqueda	39
Anexo 3: Señales de alarma	42
Anexo 4: Criterios para la toma de decisiones estratégicas respecto a los programas de cribado poblacional	47
Bibliografía	55

Autoría

Autores: Maria José Vicente Edo, Ileana Ruth Paredes Alvarado, Patricia Gavín Benavent, Juan Ignacio Martín Sánchez. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. Centro de Investigación Biomédica de Aragón. Zaragoza.

Revisión externa

Raquel Cabrerizo de Diago. Pediatra. Neuropediatra de Atención Temprana (Red de CDIATs de Fundación Atención Temprana). Aragón.

Jose Galbe Sánchez-Ventura. Pediatra. Equipo de Atención Primaria del CS Torrero - La paz. Zaragoza.

Resumen Ejecutivo

Título: Programa de actividades de detección precoz de problemas de salud entre los 0 y 14 años. Efectividad, seguridad y evaluación económica de las diferentes alternativas existentes en la detección precoz de los trastornos del espectro autista (TEA).

Autores: Maria José Vicente Edo, Ileana Ruth Paredes Alvarado, Patricia Gavín Benavent, Juan Ignacio Martín Sánchez.

Objetivos

Determinar la eficiencia, efectividad y seguridad del cribado de TEA en población pediátrica en términos de calidad de vida y morbilidad.

Metodología

La búsqueda se realizó en las bases de datos PubMed/MEDLINE, EMBASE, Lilacs y las bases de datos del *Centre for Reviews and Dissemination* (CRD): *NHS Economic Evaluation Database* (NHS EED), *Health Technology Assessment Database* (HTA), *Database of Abstracts of Reviews of Effects* (DARE). Para la obtención de literatura gris se llevó a cabo una búsqueda en las páginas Web de las sociedades e instituciones científicas nacionales e internacionales de interés. La búsqueda no se limitó por idioma, ni se restringió por fecha de publicación. Además, se realizó búsqueda manual e inversa en las referencias de los artículos identificados. Para la primera pregunta se incluyeron evaluaciones económicas completas (eficiencia). La segunda pregunta (efectividad) se centra principalmente en estudios de cohortes y en estudios de casos y controles. La selección de estudios se realizó aplicando los criterios de inclusión y exclusión previamente definidos.

Resultados

Para la primera pregunta del informe, la búsqueda bibliográfica identificó 144 artículos más 2 guías de práctica clínica (GPC). Tras los diferentes cribados y

lecturas, no fueron incluidos ninguno de los artículos. Tampoco se identificaron estudios que evaluaran el coste-efectividad del cribado en función de la edad y/o factores de riesgo. Respecto a la segunda pregunta, la búsqueda bibliográfica identificó 331 artículos. Ninguno de ellos fue incluido en la revisión porque no respondían a la pregunta inicialmente planteada.

Conclusiones

No hay evidencia científica sobre qué estrategia de cribado es más coste-efectiva, ni sobre la edad en la que se debería hacer cribado. Sin embargo, existe consenso en cuanto a que la detección temprana de TEA reduce la discapacidad y disminuye los costes relacionados.

Recomendaciones

No se recomienda el cribado universal, pero si se recomienda hacer cribado a todos los niños y niñas con factores de riesgo de TEA. Además, se recomienda tener en cuenta cualquier señal de alarma expresada por los familiares y/o cuidadores sobre el desarrollo del niño.

Executive Summary

Title: Early detection program of health problems between the 0 and 14 years. Effectiveness, safety and economic evaluation of the different existent alternatives in the early detection of autism spectrum disorders (ASD).

Authors: María José Vicente Edo, Ileana Ruth Paredes Alvarado, Patricia Gavín Benavent, Juan Ignacio Martín Sánchez.

Objectives

To determine the efficiency, effectiveness and safety of ASD screening in paediatric population measure in terms of quality of life and morbidity.

Methodology

The literature was searched in PubMed/MEDLINE, EMBASE, Lilacs and the Centre for Reviews and Dissemination (CRD) databases: NHS Economic Evaluation Database (NHS EED), Health Technology Assessment Database (HTA), Database of Abstracts of Reviews of Effects (DARE). To obtain grey literature, a search in the websites of national and international societies and institutions of interest was carried out too. The search was not limited by language, neither restricted by publication date. Also, a hand search and a reverse search from the references of the articles identified were also completed. For the first question, full economic evaluations (efficiency) were included. The second question (effectiveness) was focused mainly on cohort and case-control studies. The selection of studies was made by applying inclusion and exclusion criteria previously established.

Results

For the first question, the literature search identified one hundred and forty four 144 articles and two clinical guidelines. After a thorough reading and different selection processes, none of the articles were included. Neither could we identify studies that evaluated the cost-effectiveness of screening related to the age and/or risk factors. For the second question, the literature

search identified 331 articles; none of them was included in the review because they did not answer the initial question.

Conclusions

There is not evidence about which is the most cost-effective screening strategy in the early detection of ASD, neither about the age in which screening should be done. However, there is consensus that indicates that early detection of ASD reduces disability and related costs.

Recommendations

Universal childhood screening for ASD is not recommended. However, experts recommend screening all children with risk factors of ASD. In addition, professionals have to be alert to any sign of alarm about the child's development expressed by the family and/or carers.

Introducción

Los trastornos mentales constituyen una importante carga social y económica, tanto por su frecuencia, coexistencia y co-morbilidad, como por la discapacidad que producen^{1,2}. El término trastornos del espectro autista (TEA) agrupa cuatro cuadros clínicos según el *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, (DSM-V) y ocho según la Clasificación Internacional de Enfermedades, 10ª edición (CIE-10) de la Organización Mundial de la Salud (OMS). Todos ellos se caracterizan por dificultades cualitativas de interacción social, con falta de empatía y reciprocidad social, incapacidad para reconocer y responder a gestos y expresiones, dificultades en la comunicación y falta de flexibilidad en razonamientos y comportamientos, con un repertorio restringido, estereotipado y repetitivo de actividades e intereses³.

La prevalencia de casos diagnosticados de TEA se ha incrementado de forma importante^{3,4}. En España se estima una prevalencia de 5 casos por cada 10.000 niños¹. Un estudio calculó una estimación de la incidencia de los TEA en la población española a partir de otro estudio realizado en Australia, obteniendo una tasa ajustada de incidencia de 8 por 10.000 niños para TEA en el grupo de 0-4 años; 3,5 por 10.000 en el grupo de 5-9 años y 1,4 por 10.000 en el grupo de 10-14 años⁵. Se desconoce si es debido a un verdadero incremento en su incidencia o si responde a una mayor concienciación sobre el problema entre pediatras y familiares, al cambio en las clasificaciones, o a la ampliación del espectro y la anticipación del diagnóstico^{1,3,5}. Distintos estudios también coinciden en que los TEA afectan de tres a cuatro veces más a hombres que a mujeres⁶.

Generalmente los síntomas de un TEA están presentes a los 18 a 24 meses de edad, y se mantienen estables durante la etapa preescolar y escolar³, aunque algunos estudios señalan que las primeras dificultades se observan al final del primer año de vida y suelen implicar una disminución del interés por los estímulos sociales².

No se conoce con claridad la historia natural de la enfermedad, sin embargo los niños diagnosticados con un TEA pueden presentar un extenso número de condiciones médicas, trastornos psiquiátricos y síntomas de descontrol motor y conductual asociados como: metabopatías, intoxicaciones, infecciones, epilepsia, alteraciones oculares y auditivas, ansiedad, depresión, obsesiones y compulsiones y trastorno de déficit de atención con o sin hiperactividad, entre otras^{1,3}.

Asimismo, las personas con TEA tienen una expectativa de vida más baja. Un estudio realizado en Suecia, revela una tasa de mortalidad de 7,5%, una cifra 5,6 veces mayor de la esperable. Los factores médicos (encefalopatías graves, epilepsia, etc) y los accidentes (por causas prevenibles como caídas, tráfico, ahogamientos, etc) fueron las causas fundamentales de mortalidad. Una cohorte de pacientes daneses con TEA mostró una tasa de mortalidad similar, de 8,3%, aproximadamente el doble de la esperada para la población general danesa. La principal causa de muerte, casi un tercio de los pacientes, fue epilepsia. En ambos casos, las tasas de mortalidad fueron mayores en las mujeres⁶.

Además del incremento de la mortalidad, las personas con TEA presentan también mayor morbilidad que la población general. No existen datos epidemiológicos de incidencia de trastornos del espectro autista en España. En la memoria anual del Programa de Atención Médica Integral para pacientes con TEA (AMI-TEA) se indica que la carga de enfermedad debida al TEA, los DALYs (años de vida ajustados por discapacidad) atribuidos a los TEA conformarían el 15,6% de los DALYs totales de toda la población española de 0 a 14 años según datos de población estratificada por edad de 1999 y asumiendo estabilidad en la incidencia de TEA en el 2003⁶.

Existe un amplio debate acerca de la detección temprana de los TEA, aunque la mayoría de investigadores coinciden en que la intervención temprana apropiada puede hacer mejorar algunos aspectos en el déficit que presentan estos pacientes (elevación del coeficiente intelectual, mejora de las conductas sociales, mejor afrontamiento de las dificultades, etc.)^{3,4}. Esto no supone la curación en ningún caso, pero sí la disminución de la carga familiar, social y el aumento del bienestar de los propios enfermos. La controversia se centra fundamentalmente en torno a la edad de aplicación de las técnicas de cribado^{3-5,7}. La evidencia muestra que las intervenciones son más efectivas cuando se inician precozmente, entre los 2 y los 4 años de edad³, pero algunos trabajos apuntan que para obtener mejores resultados se precisa intervenir antes de los 2 años, lo que compromete la calidad y certeza del diagnóstico. El número de falsos positivos a esas edades es superior, lo que es fuente de preocupaciones innecesarias para la familia^{3,7,8}. Por otra parte, hay autores que señalan que la evidencia disponible sobre la efectividad de la atención temprana es insuficiente y se posicionan en contra del cribado universal⁹.

Actualmente no hay una exploración complementaria específica para el diagnóstico de confirmación del TEA^{1,2,8}. Esta se basa en la evaluación psicológica y del comportamiento realizada por profesionales cualificados, que incluyen tanto la observación clínica directa e informes de los padres del niño sobre su desarrollo, como la aplicación de cuestionarios específicos para su

detección precoz^{10,11}. Los principales problemas para llevar a cabo la necesaria atención temprana de los niños y niñas con autismo no están relacionados tanto con los procedimientos y estrategias de intervención en sí como con las dificultades para realizar una detección y diagnóstico tempranos¹².

Existen diferentes instrumentos utilizados para la detección del TEA entre los que se encuentra el *Checklist for Austims in Toddlers* (CHAT) (del que existe una versión en castellano, pero no validada) diseñado para discriminar de forma adecuada entre niños con neurodesarrollo normal y niños con TEA antes de los 2 años de edad o el *Modified Checklist for Austims in Toddlers* (M-CHAT) (traducida al castellano y validada) que se diseñó para detectar los TEA como técnica de cribado general en niños entre 16-30 meses¹. Dado que dicho instrumento posee una alta especificidad (99%), pero una baja sensibilidad (38%) no es recomendable como método de cribado. Expertos del Reino Unido consideran que son necesarios unos niveles de sensibilidad mas elevados y que actualmente no cumplen ni el instrumento CHAT ni el M-CHAT. Sin embargo, el M-CHAT puede utilizarse como instrumento de ayuda a la identificación de elementos de sospecha de riesgo de TEA¹.

En nuestro entorno, existe la *Escala Autónoma para la Detección del Trastorno de Asperger y Autismo de Alto Funcionamiento* cuyo proceso de validación ha sido realizado sobre una población de entre 5-31 años. Los resultados obtenidos estimaron una sensibilidad entre 97,8% y 100% y una especificidad entre 98,9 y 72% para los puntos de corte 37 y 36 respectivamente, con un 30,2% de falsos positivos en el punto de corte 36. Los autores aconsejan la derivación a partir del punto de corte de 36. La correlación entre evaluadores (0,83) y test-retest (0,94 para los padres y 0,97 para los profesores) dieron resultados positivos¹.

No se dispone de estudios que evalúen directamente la aceptabilidad de la prueba de cribado. Sin embargo, estudios de detección de TEA en población general indican que los padres de entre un tercio y la mitad de todos los niños que no pasan la prueba inicial de cribado dejan dicho proceso antes de que haya concluido. Los enfoques para la detección de TEA utilizados en estudios recientes, claramente indican que no son aceptados por una proporción sustancial de padres¹³.

1. Detección precoz del autismo en la infancia en el SNS

Las medidas de prevención de autismo en la edad pediátrica implementadas en la actualidad por las Comunidades Autónomas dentro del *Programa de*

Atención a la Infancia y Adolescencia, figuran en el documento *Cartera de Servicios de Atención Primaria del Sistema Nacional de Salud. Desarrollo, Organización, Usos y Contenido (2010)*, elaborado por el Instituto de Información Sanitaria del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad¹⁴.

En líneas generales, solamente 2 CCAA de las que figuran datos incluyen cribado de autismo utilizando como herramienta el CHAT adaptado y, en otras 4 CCAA, incluye seguimiento de la adquisición del lenguaje, que aunque no sirve como criterio de cribado en sí, puede alertar al profesional. La periodicidad del cribado se caracteriza por presentar una gran variabilidad entre las distintas comunidades autónomas (anexo 1).

El presente informe se plantea revisar qué estrategia de cribado del TEA es más coste-efectiva, la edad óptima de aplicación del mismo y si se debe hacer cribado a población general o solo a población de riesgo. Además, se pretende determinar si el cribado mejora la calidad de vida y morbilidad de las personas que lo padecen.

Objetivos

El objetivo general de la presente revisión es determinar la eficiencia y seguridad del cribado de los TEA en población pediátrica en términos de calidad de vida y morbilidad.

Los objetivos específicos son:

- Identificar la estrategia de cribado más eficiente.
- Determinar el rango de edad óptimo para la aplicación del cribado.
- Determinar si mejora la calidad de vida y morbilidad de las personas que lo padecen.

Preguntas de Revisión

1. ¿Cuál es la estrategia más eficiente para identificar a los niños y niñas con un TEA?
2. ¿El cribado de TEA en los niños y niñas mejora su calidad de vida y reduce la carga familiar y social asociada a dichos trastornos?

Metodología

1. Tipos de estudios

Evaluaciones económicas completas para la primera pregunta (eficiencia). La búsqueda bibliográfica para la segunda pregunta (efectividad) se centra principalmente en estudios de cohortes y en estudios de casos y controles, ante la previsión de que no se identifiquen ensayos clínicos aleatorizados (ECA). Se excluyen aquellos estudios que no tengan grupo de comparación y las revisiones narrativas, aunque fueron retenidas para su uso en la introducción y la discusión.

2. Población diana

Se incluyen los estudios realizados en población pediátrica de 0 a 14 años de edad sana. Se excluyen niños y niñas en edad pediátrica ya diagnosticados de TEA.

3. Tipos de intervenciones

Todas las intervenciones de detección precoz y cribado de TEA en niños y niñas en edad pediátrica podrán ser potencialmente elegibles.

4. Estrategia de búsqueda

La búsqueda se realizó en las bases de datos PubMed/MEDLINE, EMBASE, Lilacs y las bases de datos del *Centre for Reviews and Dissemination* (CRD): *NHS Economic Evaluation Database* (NHS EED), *Health Technology Assessment Database* (HTA), *Database of Abstracts of Reviews of Effects* (DARE). Las estrategias de búsqueda se realizaron combinando términos en lenguaje controlado y libre con el fin de aumentar la sensibilidad y especificidad en cada una de las búsquedas. También se llevó a cabo búsquedas específicas en otras fuentes adicionales como organismos elaboradores de Guías de Práctica Clínica (GPC), como el *National Institute of Health and Care Excellence* (NICE) y el *Scottish Intercollegiate Guidelines Network* (SIGN).

Las búsquedas se centraron en los tipos de estudios ya mencionados, se limitó a artículos publicados hasta abril 2013, y no se limitó por idioma. Se realizó además búsqueda manual e inversa en las referencias de los artículos identificados. La estrategia de búsqueda de cada pregunta se encuentra recogida en el anexo 2.

Resultados de interés para la primera pregunta: coste-efectividad.

Resultados de interés para la segunda pregunta: calidad de vida relacionada con actividades de la vida diaria, comportamiento social y relaciones interpersonales.

5. Selección de artículos

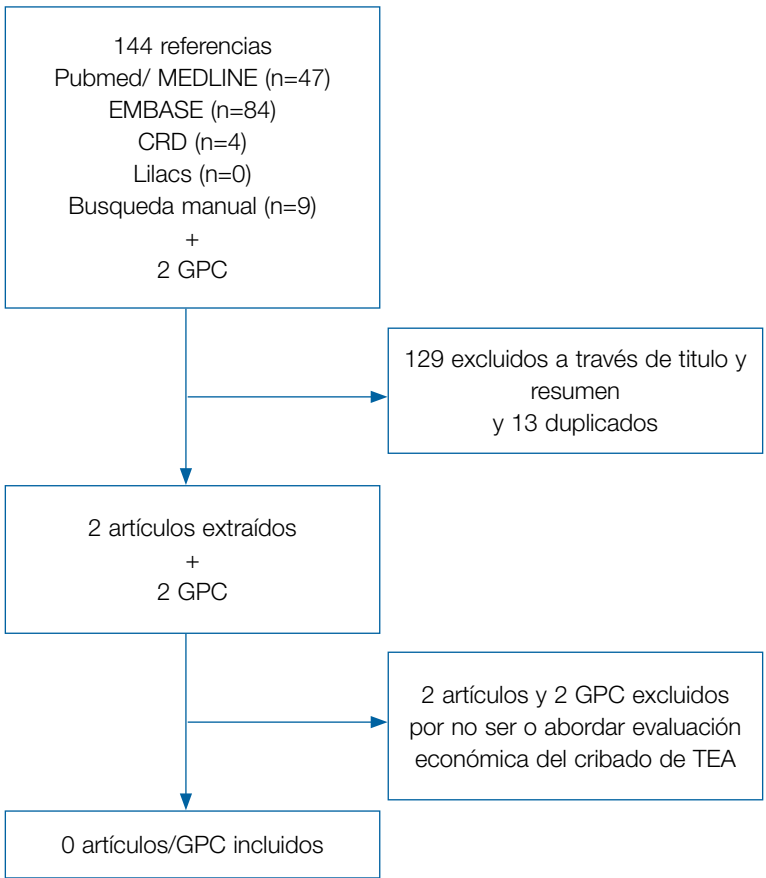
Una vez finalizada la búsqueda bibliográfica, se llevó a cabo un primer cribado de los artículos encontrados por título y resumen. Posteriormente, se procedió a un segundo cribado mediante la lectura de los textos completos. Los artículos finalmente seleccionados se evalúan mediante la herramienta de lectura crítica de la *Plataforma FLC 2.0* de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del País Vasco – OSTEBA¹⁵.

Resultados

1. ¿Cuál es la estrategia más eficiente para identificar a los niños con TEA?

La búsqueda bibliográfica para la primera pregunta identificó un total de 144 artículos y 2 GPC. A través del título y el resumen se extrajeron 2 artículos para su lectura a texto completo^{16,17} y dos GPC^{1,18} (Figura 1). Finalmente se excluyeron los dos artículos y las GPC porque no abordaron evaluaciones económicas del cribado de TEA.

Figura 1. Resultado de la búsqueda y selección de trabajos de evaluación económica (1ª pregunta)

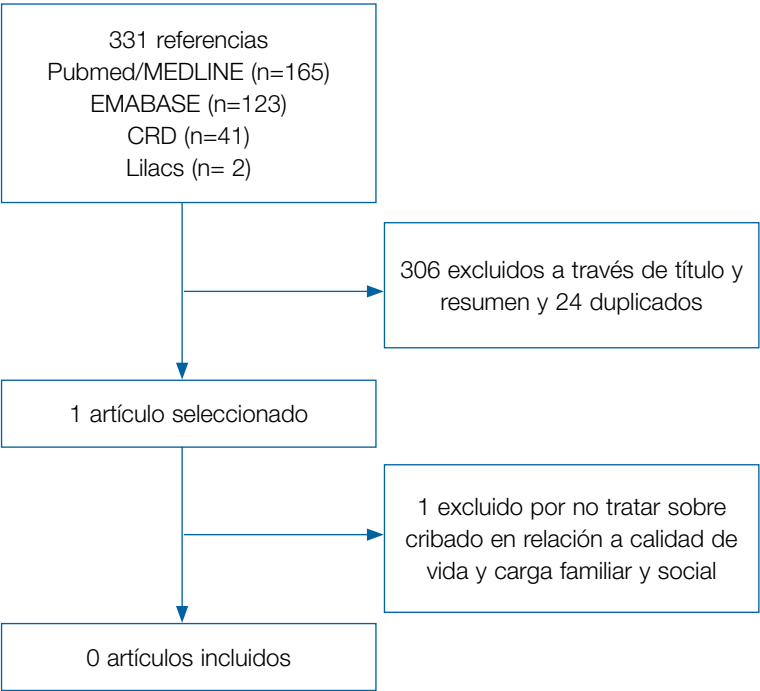


No se han encontrado estudios sobre qué estrategia de cribado de TEA es más costo-efectiva, aunque si existen sobre los potenciales beneficios económicos de una intervención temprana^{1,16,17,19}. Tampoco se han identificado estudios que evaluaran el coste-efectividad del cribado en función de la edad y/o factores de riesgo.

2. ¿El cribado de TEA en los niños y niñas mejora su calidad de vida y reduce la carga familiar y social asociada a dichos trastornos?

La búsqueda bibliográfica para la segunda pregunta identificó un total de 331 artículos. Tras el primer cribado por título y resumen se seleccionó un artículo para lectura a texto completo²⁰. No fue incluido porque no abordaba el cribado en relación a calidad de vida y carga familiar y social (Figura 2).

Figura 2. Resultado de la búsqueda y selección de trabajos de efectividad (2ª pregunta)



No se ha encontrado ningún estudio sobre si el cribado de TEA en niños y niñas tiene un efecto positivo en relación a la mejora de la calidad de vida del paciente, y la disminución de la carga familiar y social asociadas a dicho trastorno.

Discusión

No se han encontrado estudios que indiquen qué estrategia de cribado de TEA es más **costo-efectiva**. Sin embargo, en lo que si parece haber un consenso general entre los grupos de expertos es en los potenciales beneficios económicos de una intervención temprana. Numerosos estudios, tanto en el ámbito nacional como en el internacional, han estudiado la carga total de morbilidad. Las cifras del coste social de las personas con TEA son elevadas tanto en costes directos (médico y tratamiento) como indirectos (productividad pérdida en las personas con autismo y en el tiempo que los padres dedican a los hijos con TEA). Además, a pesar de que el autismo es considerado un problema de la infancia, los costes son también elevados en la edad adulta, y no solo afecta a familias sino también a la sociedad en general. Por lo tanto, la mayoría de los estudios coinciden en que recibir una intervención temprana y adecuada, supone una reducción del peso de la discapacidad y los costes^{1,16-18,21-24}.

Respecto al tramo de **edad** en la que hay que realizar el cribado, no hay estudios que indiquen la edad mínima de diagnóstico específico de TEA^{1,25,26}. Parece ser que las primeras manifestaciones pueden aparecer en edades muy tempranas, anteriores a los 2 años de edad, pero hay que tener presente que la ausencia de tales comportamientos no descarta la posibilidad de que en un futuro se evidencien alteraciones¹.

Algunos expertos señalan que los profesionales sanitarios y educacionales deben discutir regularmente el desarrollo de los niños con los padres (al menos entre los 8-12 meses, entre los 2-3 años y entre 4-5 años) como parte del seguimiento del niño sano para detectar y responder rápidamente ante cualquier problema¹. Teniendo en cuenta que no hay un instrumento de cribado perfecto, hay que elegir una herramienta por grupo de edad para que se use de forma consistente y de este modo evitar la variabilidad²⁵. Todos coinciden en afirmar que cuanto más temprana es la detección, mejor pronóstico tiene la persona con TEA, menos carga supone a la familia y menor es el coste socio-sanitario^{1,19,21-26}.

En relación a si el cribado debe estar dirigido a la **población general**, frente solo a aquellos que presentan factores de riesgo, los estudios no recomiendan hacer cribado universal porque los instrumentos de cribado no cumplen con los criterios de cribado para la población general. Esto es debido a la poca especificidad y sensibilidad de los mismos dando lugar a falsos positivos o negativos, lo que puede llevar a un diagnóstico erróneo o retrasar

el diagnóstico correcto^{1,19}. Dworkin traslada que algunos autores ya propusieron la incorporación del concepto de “*supervisión del desarrollo*” que podría ser un complemento a los programas de cribado, aunque existen puntos de vista que lo ven opuesto a cualquier programa de cribado, siendo lo que propone, la evaluación del niño o la niña en cualquier visita, haciendo especial hincapié en la historia del desarrollo, la observación del niño o niña y la importancia de las impresiones del padre y de la madre y sus preocupaciones sobre el desarrollo de sus hijos e hijas²⁷. Todo ello puede conjugarse con las señales de alarma de los TEA, que pueden consultarse en el anexo 3 y que incluiría otras observaciones relacionadas con el desarrollo psicomotor, que se aborda en detalle en el informe *Programa de actividades de detección precoz de problemas de salud entre los 0 y 14 años. Efectividad, seguridad y evaluación económica de las diferentes alternativas existentes en la detección precoz de las alteraciones del desarrollo psicomotor*²⁸.

Independientemente del modelo a adoptar, los expertos en TEA destacan la importancia de tener en cuenta las preocupaciones que muestran los padres y/o cuidadores sobre el niño o niña. Se recomienda no confiar solamente en cualquier herramienta de diagnóstico específico de autismo para diagnosticarlo, sino que además se tengan en cuenta las preocupaciones que muestran los padres o cuidadores sobre el desarrollo y/o comportamiento de sus hijos ya que puede ayudar a detectar tempranamente un TEA. Por lo tanto los padres tienen un rol importante en la vigilancia del desarrollo infantil ya que son los que pueden ofrecer señales de alarma (anexo 3), en la mayoría de los casos, de que algo no va bien con sus hijos^{1,25}.

En cuanto al cribado dirigido solamente a la **población de riesgo**, que por sus antecedentes personales o familiares presentan mayor riesgo de TEA, aunque no hayan presentado ningún síntoma específico, los estudios recomiendan tener en cuenta estos factores de riesgo asociados al TEA en las visitas periódicas. Los expertos proponen que los profesionales deberán seguir de forma exhaustiva, el desarrollo de los hermanos de niños con TEA por ser población de riesgo^{1,29}.

Dado el componente genético del TEA, otro aspecto importante a favor de la detección precoz es el consejo genético que se puede ofrecer a las familias en las que se detecte de manera precoz un hijo con TEA. Este consejo es tan prioritario como la propia intervención del niño afectado¹.

Por lo tanto, sería adecuado que cualquier sistema sanitario que plantee la posibilidad de hacer cribado a población de riesgo o no, tenga asegurada la capacidad de absorber la demanda de poder tratar aquellas personas cuya resultado del cribado haya salido positivo.

En relación a la segunda pregunta, no se ha encontrado ningún estudio que puede determinar si el cribado de TEA en los niños y niñas mejora su calidad de vida y reduce la carga familiar y social asociada a dichos trastornos por la falta de evidencia.

Conclusiones

Actualmente el TEA continúa siendo considerado una enfermedad desconocida, que plantea más interrogantes que respuestas por lo que la detección y diagnóstico temprano implica un importante reto socio-sanitario. La baja prevalencia de la enfermedad hace que el diagnóstico de estos pacientes pase más desapercibido.

Parece haber un consenso generalizado de grupos de expertos a la hora de señalar que una detección temprana de TEA en niñas y niños es fundamental para mejorar su pronóstico y la carga familiar, y además, supone un menor coste para el sistema. Sin embargo parece que no hay consenso generalizado a la hora de decidir la edad en la que se debería hacer cribado. Respecto a realizar cribado solo a niños y niñas con factores de riesgo o universal, si parece haber consenso en que se debe prestar especial atención a los niños cuyos hermanos tienen TEA y/o familiares con antecedentes de TEA. Finalmente, respecto a la realización del cribado universal, no hay un acuerdo claro entre los grupos de expertos.

Recomendaciones

- No se recomienda hacer **cribado universal** porque los instrumentos de cribado no cumplen con los criterios de cribado para la población general^{1,19}.
- Se recomienda hacer cribado a todos niños y niñas con **factores de riesgo**^{1,29}.

Los factores de riesgo de TEA a tener en cuenta son:

- Algún proceso prenatal que pudiera haber afectado al sistema nervioso (como el consumo materno de alcohol, fármacos teratógenos u otras sustancias durante la gestación; o también las infecciones prenatales como rubéola congénita y citomegalovirus o perinatal (como sufrimiento fetal, prematuridad, bajo peso al nacimiento) que podrían desarrollar TEA con mayor probabilidad.
- Algún proceso postnatal que pudiera haber afectado al sistema nervioso como infección, *Haemophilus influenzae* y *Streptococcus agalactiae* que cursen con meningitis o encefalitis.
- Algunas enfermedades metabólicas como la fenilcetonuria no tratada tras nacimiento.
- Algunas enfermedades de origen genético (como síndrome de Angeman, síndrome de Prader-Wili, esclerosis tuberosa, etc.).
- La presencia de crisis epilépticas (en el contexto de encefalopatías epilépticas) en el primer año de vida también parece estar asociado al diagnóstico de autismo.
- Edad avanzada de los padres.
- Padres con antecedentes de psicosis esquizofrénica o afectiva.
- Hermanos con TEA.
- Se recomienda tener en cuenta las **preocupaciones** que muestran los padres o cuidadores sobre el desarrollo y/o comportamiento de sus hijos ya que puede ayudar a detectar tempranamente un TEA^{1,25,27}.

Anexos

Anexo 1: Cartera de Servicios de Atención Primaria de las Comunidades Autónomas (Autismo)

La Cartera de Servicios comunes del SNS (Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre), contempla las actividades de promoción de la salud, educación sanitaria y prevención de la enfermedad, que se realizan en el nivel de atención primaria, en aplicación de los protocolos y programas de atención específicos de los distintos grupos de edad, sexo y grupos de riesgo. Dentro del apartado 6.1 *Servicios de atención a la infancia*, está incluida la detección precoz del autismo. Cada servicio de salud de las diferentes CCAA establece la aplicación, rango de edad y frecuencia de los servicios dirigidos a dicha población³⁰.

ANDALUCÍA	A los 18 meses Cribado de autismo (CHAT adaptado)
ISLAS BALEARES	Servicios de atención a la infancia (no se especifica edad) Detección de autismo. Frecuencia: no se indica
CASTILLA Y LEÓN	Entre los 2 y 5 años: Seguimiento del lenguaje. Frecuencia: 2 veces Entre los 6 y 11 años: Seguimiento del lenguaje. Frecuencia: no se indica 14 años Seguimiento del lenguaje. Frecuencia: no se indica
COMUNIDAD DE NAVARRA	Entre los 2 y 5 años: Seguimiento del lenguaje. Frecuencia: 1 vez
EXTREMADURA	Entre los 18 y 24 meses Cribado de autismo (CHAT adaptado). Frecuencia: al menos 1 vez

MURCIA	<p>Entre los 0 y 23 meses: Seguimiento del lenguaje.</p> <p>Frecuencia: 1 vez</p> <p>Entre los 2 y 5 años: Seguimiento del lenguaje.</p> <p>Frecuencia: 1 vez</p> <p>Entre los 6 y 11 años: Seguimiento del lenguaje.</p> <p>Frecuencia: 1 vez</p>
---------------	--

Anexo 2: Estrategia de búsqueda

1. ¿Cuál es la estrategia más eficiente para identificar a los niños con un TEA?

07/03/2013 Pubmed/ MEDLINE: 47 resultados	(Child[Mesh] OR child[TIAB] OR children[TIAB] OR boy[TIAB] OR boys[TIAB] OR Infant[Mesh] OR infant*[TIAB] OR baby[TIAB] OR babies[TIAB] OR newborn*[TIAB] OR neonat*[TIAB] OR toddler*[TIAB] OR Adolescent[Mesh] OR adolescent*[TIAB] OR teen*[TIAB] OR youth*[TIAB] OR adolescence*[TIAB] OR juvenile[TIAB] OR Puberty[Mesh] OR pubert*[TIAB] OR pubesc*[TIAB] OR prepubert*[TIAB] OR prepubesc*[TIAB] OR Minors[Mesh] OR minor[TIAB] OR minors[TIAB] OR pediatrics[Mesh] OR pediatric*[TIAB] OR paediatric*[TIAB]) AND ((“Autistic Disorder/diagnosis”[Mesh]) OR ((“Autistic Disorder”[Mesh] OR “Autistic Disorder”[TIAB] OR autism*[TIAB] OR “autism spectrum disorders”[TIAB]) AND (“screening”[All Fields] OR “mass screening”[MeSH Terms] OR (“mass”[All Fields] AND “screening”[All Fields]) OR “mass screening”[All Fields] OR (“early”[All Fields] AND “detection”[All Fields]) OR “early detection”[All Fields]))) AND (“Economics”[MeSH] OR “Cost-Benefit Analysis”[MeSH] OR “Costs and Cost Analysis”[MeSH] OR “Cost Savings”[MeSH] OR “health resources”[MeSH] OR “Quality-Adjusted Life Years”[MeSH Terms] OR “cost effectiveness”[TIAB] OR “economics, medical”[MeSH] OR “health economics”[TIAB] OR “Mass Screening/economics”[Mesh] OR “Health Care Costs”[Mesh] OR “Autistic Disorder/economics”[Mesh])
07/03/2013 Embase 84 resultados	#1 ‘autism’/exp OR ‘autism’ #2 ‘screening’/exp OR screening OR ‘diagnosis’/exp OR diagnosis #3 ‘health care cost’/exp OR ‘health care cost’ OR ‘health economics’/exp OR ‘health economics’ OR ‘economics’/exp OR economics OR ‘cost effectiveness analysis’/exp OR ‘cost effectiveness analysis’ #4 [embryo]/lim OR [fetus]/lim OR [newborn]/lim OR [infant]/lim OR [preschool]/lim OR [school]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim AND [embase]/lim AND [1995-2013]/py #5 #1 AND #2 AND #3 AND #4
07/02/2013 CRD (DARE, NHS, EED, HTA) 4 resultados	#1 MeSH DESCRIPTOR Autistic Disorder EXPLODE ALL TREES WITH QUALIFIER DI IN DARE,NHSEED,HTA #2 (autism) OR (autistic) IN DARE, NHSEED, HTA #3 MeSH DESCRIPTOR Costs and Cost Analysis EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #4 #1 OR #2 #5 #3 AND #4

07/03/2013	"AUTISTIC DISORDER/DI" [Palabras] and "ECONOMICS" [Palabras]
LILACS	
0 resultados	

2. ¿El cribado de TEA en los niños y niñas mejora su calidad de vida y reduce la carga familiar y social asociada a dichos trastornos?

10/04/2013	(Child[Mesh] OR child[TIAB] OR children[TIAB] OR boy[TIAB] OR boys[TIAB] OR Infant[Mesh] OR infant*[TIAB] OR baby[TIAB] OR babies[TIAB] OR newborn*[TIAB] OR neonat*[TIAB] OR toddler*[TIAB] OR Adolescent[Mesh] OR adolescent*[TIAB] OR teen*[TIAB] OR youth*[TIAB] OR adolescence*[TIAB] OR juvenile[TIAB] OR Puberty[Mesh] OR pubert*[TIAB] OR pubesc*[TIAB] OR prepubert*[TIAB] OR prepubesc*[TIAB] OR Minors[Mesh] OR minor[TIAB] OR minors[TIAB] OR pediatrics[Mesh] OR pediatric*[TIAB] OR paediatric*[TIAB]) AND ((("Autistic Disorder/diagnosis"[Mesh]) OR (("Autistic Disorder"[Mesh] OR "Autistic Disorder"[TIAB] OR autism*[TIAB] OR "autism spectrum disorders"[TIAB]) AND ("screening"[All Fields] OR "mass screening"[MeSH Terms] OR ("mass"[All Fields] AND "screening"[All Fields]) OR "mass screening"[All Fields] OR ("early"[All Fields] AND "detection"[All Fields]) OR "early detection"[All Fields]))) AND ("Quality of Life"[Mesh] OR "Quality of Life"[TIAB] OR "Interpersonal Relations"[Mesh] OR "Interpersonal Relations"[TIAB] OR social communication[TIAB] OR "Social Behavior"[Mesh] OR Social Behavior[TIAB] OR interaction*[TIAB] OR "Verbal Behavior"[Mesh] OR "Activities of Daily Living"[Mesh]))
Pubmed/ MEDLINE:	
165 resultados	Filtros: ("2003/04/06"[PDat] : "2013/04/02"[PDat]), Prognosis/Broad

10/04/2013	#1 'autism'/exp OR 'autism':ab,ti
Embase	#2 'screening'/exp OR screening:ab,ti OR 'diagnosis'/exp OR diagnosis:ab,ti
123 resultados	#3 'quality of life'/exp OR 'quality of life':ab,ti OR 'interpersonal relations'/exp OR 'interpersonal relations':ab,ti OR 'social communication':ab,ti OR 'social behavior'/exp OR 'social behavior':ab,ti OR interaction*:ab,ti OR 'verbal behavior'/exp OR 'verbal behavior':ab,ti OR 'activities of daily living'/exp OR 'activities of daily living':ab,ti
	#4 [embryo]/lim OR [fetus]/lim OR [newborn]/lim OR [infant]/lim OR [preschool]/lim OR [school]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim AND [embase]/lim AND [2003-2013]/py
	#5 'cohort analysis'/de OR 'controlled clinical trial'/de OR 'longitudinal study'/de OR 'practice guideline'/de OR 'prospective study'/de OR 'randomized controlled trial'/de OR 'retrospective study'/de OR 'systematic review'/de AND ('article'/it OR 'review'/it)
	#6 #1 AND #2 AND #3 AND #4 AND #5

2/04/2013 CRD (DARE, NHS, HTA) 13 resultados	#1 MeSH DESCRIPTOR Autistic Disorder EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #2 MeSH DESCRIPTOR Quality of Life EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #3 MeSH DESCRIPTOR Interpersonal Relations EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #4 MeSH DESCRIPTOR Social Behavior EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #5 MeSH DESCRIPTOR Verbal Behavior EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #6 MeSH DESCRIPTOR Activities of Daily Living EXPLODE ALL TREES IN DARE,NHSEED,HTA #7 #1 AND (#2 OR #3 OR #4 OR #5 OR #6)
28 resultados	((Quality of Life OR Interpersonal Relations OR Social Behavior OR Verbal Behavior OR Activities of Daily Living) AND (autism or autistic)) IN DARE, NHSEED, HTA FROM 2003 TO 2013 Combinación de búsqueda en términos MESH y búsqueda en texto libre.
02/04/2013 LILACS 2 resultados	“AUTISTIC DISORDER/DI” [Palabras] and (“QUALITY OF LIFE” or “INTERPERSONAL RELATIONS” or “SOCIAL BEHAVIOR” or “VERBAL BEHAVIOR” or “ACTIVITIES OF DAILY LIVING”) [Palabras]

Anexo 3: Señales de alarma de TEA¹

Señales de Alerta Inmediata:

- No balbucea, no hace gestos (señalar, decir adiós con la mano) a los 12 meses.
- No dice palabras sencillas a los 18 meses.
- No dice frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses.
- Cualquier pérdida de habilidades del lenguaje o a nivel social a cualquier edad.

Compendio de Señales de Alerta de TEA según Periodos de Edad

Antes de los 12 meses

- poca frecuencia del uso de la mirada dirigida a personas
- no muestra anticipación cuando va a ser cogido
- falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”
- falta de sonrisa social
- falta de ansiedad ante los extraños sobre los 9 meses

Después de los 12 meses

- menor contacto ocular
- no responde a su nombre
- no señala para “pedir algo”(protoimperativo)

¹ En cualquier edad se pueden presentar los signos establecidos en las etapas previas. Estos factores de forma aislada no indican TEA. Deben alertar a los profesionales del riesgo de TEA, de forma que la derivación dependerá de la situación en su conjunto. Tampoco pueden interpretarse desde el punto de vista evolutivo del TEA, sino como posibles signos que podemos encontrarnos en niños evaluados en las edades referenciadas.

- no muestra objetos
- respuesta inusual ante estímulos auditivos
- falta de interés en juegos interactivos simples como el “cucu-tras” o el “toma y daca”
- no mira hacia donde otros señalan
- ausencia de imitación espontánea
- ausencia de balbuceo social/comunicativo como si conversara con el adulto

Entre los 18-24 meses

- no señala con el dedo para “compartir un interés” (protodeclarativo)
- dificultades para seguir la mirada del adulto
- no mirar hacia donde otros señalan
- retraso en el desarrollo del lenguaje comprensivo y/o expresivo
- falta de juego funcional con juguetes o presencia de formas repetitivas de juego con objetos
- (ej. alinear, abrir y cerrar, encender y apagar, etc)
- ausencia de juego simbólico
- falta de interés en otros niños o hermanos
- no suele mostrar objetos
- no responde cuando se le llama
- no imita ni repite gestos o acciones que otros hacen (ej. muecas, aplaudir)
- pocas expresiones para compartir afecto positivo
- antes usaba palabras pero ahora no (regresión en el lenguaje)

A partir de los 36 meses

Comunicación

- ausencia o retraso en el lenguaje o déficit en el desarrollo del lenguaje no compensado por otros modos de comunicación
- uso estereotipado o repetitivo del lenguaje como ecolalia o referirse a sí mismo en 2ª o 3ª persona

- entonación anormal
- pobre respuesta a su nombre
- déficit en la comunicación no verbal (ej. no señalar y dificultad para compartir un “foco de atención” con la mirada)
- fracaso en la sonrisa social para compartir placer y responder a la sonrisa de los otros
- consigue cosas por sí mismo, sin pedir las
- antes usaba palabras pero ahora no
- ausencia de juegos de representación o imitación social variados y apropiados al nivel de desarrollo

Alteraciones sociales

- imitación limitada (ej. aplaudir) o ausencia de acciones con juguetes o con otros objetos
- no “muestra” objetos a los demás
- falta de interés o acercamientos extraños a los niños de su edad
- escaso reconocimiento o respuesta a la felicidad o tristeza de otras personas
- no se une a otros en juegos de imaginación compartidos
- fracaso a la hora de iniciar juegos simples con otros o participar en juegos sociales sencillos
- preferencia por actividades solitarias
- relaciones extrañas con adultos desde una excesiva intensidad a una llamativa indiferencia
- escasa utilización social de la mirada

Alteraciones de los intereses, actividades y conductas

- insistencia en rutinas y/o resistencia a los cambios en situaciones poco estructurada
- juegos repetitivos con juguetes (ej. alinear objetos, encender y apagar luces, etc)
- apego inusual a algún juguete u objeto que siempre lleva consigo que interfiere en su vida cotidiana
- hipersensibilidad a los sonidos, al tacto y ciertas texturas

- respuesta inusual al dolor
- respuesta inusual ante estímulos sensoriales (auditivos, olfativos, visuales, táctiles y del gusto)
- patrones posturales extraños como andar de puntillas
- estereotipias o manierismos motores

Detección a partir de los 5 años²

Alteraciones de la comunicación

- desarrollo deficiente del lenguaje, que incluye mutismo, entonación rara o inapropiada, ecolalia, vocabulario inusual para su edad o grupo social
- en los casos en que no hay deficiencias en el desarrollo del lenguaje existe uso limitado del lenguaje para comunicarse y tendencia a hablar espontáneamente sólo sobre temas específicos de su interés (lenguaje fluido pero poco adecuado al contexto)

Alteraciones sociales

- dificultad para unirse al juego de los otros niños o intentos inapropiados de jugar conjuntamente
- limitada habilidad para apreciar las normas culturales (en el vestir, estilo del habla, intereses, etc)
- los estímulos sociales le producen confusión o desagrado
- relación con adultos inapropiada (demasiado intensa o inexistente)
- muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental (resistencia intensa cuando se le presiona con consignas distintas a su foco de interés)

Limitación de intereses, actividades y conductas

- ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque suela crear solo/a ciertos escenarios imaginarios (copiados de los vídeos o dibujos animados)

2 Las señales de alarma están más orientadas a aquellos casos que han podido pasar desapercibidos en evaluaciones anteriores por ser cuadros de TEA con menos afectación como el caso del síndrome de Asperger.

- dificultad de organización en espacios poco estructurados
- falta de habilidad para desenvolverse en los cambios o situaciones poco estructuradas, incluso en aquellas en las que los niños disfrutan como excursiones del colegio, cuando falta una profesora, etc.
- acumula datos sobre ciertos temas de su interés de forma restrictiva y estereotipada.

Otros rasgos

- perfil inusual de habilidades y puntos débiles (por ejemplo, habilidades sociales y motoras escasamente desarrolladas, torpeza motora gruesa)
- el conocimiento general, la lectura o el vocabulario pueden estar por encima de la edad cronológica o mental
- cualquier historia significativa de pérdida de habilidades
- ciertas áreas de conocimientos pueden estar especialmente desarrolladas, mostrando habilidades sorprendentes en áreas como matemáticas, mecánica, música, pintura, escultura

Anexo 4: Criterios para la toma de decisiones estratégicas respecto a los programas de cribado poblacional

A continuación se da respuesta a los 18 criterios que figuran en el “*Documento Marco sobre Cribado Poblacional*”, aprobado por la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS y, elaborado por el Grupo de trabajo de la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública del Ministerio de Sanidad para la toma de decisiones estratégicas a la hora de implantar programas de cribado poblacional³¹.

El objetivo fundamental del cribado de autismo en la infancia es la detección precoz del problema para el inicio temprano del tratamiento y de esta manera mejorar el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia.

Criterios Relativos al Problema de Salud

1. ¿Es la enfermedad a cribar un importante problema de salud?

Los TEA constituyen una importante carga social y económica, tanto por su co-morbilidad, como por la discapacidad que producen.

La prevalencia de casos diagnosticados de TEA se ha incrementado de forma importante en los últimos años desconociéndose las verdaderas causas (mayor incidencia, mayor concienciación del problema entre pediatras y familiares, etc.). En España se estima en 5 casos por cada 10.000 niños¹.

Cumplimiento criterio 1: Parcialmente

2. ¿La enfermedad tiene criterios diagnósticos bien definidos? ¿Se conoce bien la historia natural de la enfermedad?

No se conoce bien la historia natural de la enfermedad. Actualmente, el diagnóstico se basa en la evaluación psicológica y del comportamiento rea-

lizada por profesionales cualificados, que incluyen tanto la observación clínica directa e informes de los padres del niño sobre su desarrollo ya que no existe ningún marcador biológico específico para el autismo. Los principales problemas para llevar a cabo la necesaria atención temprana de los niños y niñas con autismo están relacionados con las dificultades para realizar una detección y diagnóstico tempranos.

Cumplimiento criterio 2: No

3. ¿Existe un periodo de latencia detectable presente en más del 80% de los casos y lo suficientemente largo como para que el programa de cribado pueda alcanzar el beneficio esperado con la intervención?

El argumento principal a favor del cribado es que la detección precoz del autismo permite la intervención temprana apropiada y puede hacer mejorar algunos aspectos en el déficit que presentan estos pacientes. Esto no supone la curación en ningún caso, pero sí la disminución de la carga familiar, social, económica y el aumento del bienestar de las propias personas afectadas.

Cumplimiento criterio 3: Sí

4. ¿Cuáles son las medidas de prevención y control de la enfermedad que están implantadas, y en qué grado?

Medidas de prevención primaria como los programas de salud materno-infantil, encaminados a evitar los factores de riesgo (pre, peri y postnatales) (programas de planificación familiar, de atención a la mujer embarazada, los de salud materno-infantil, detección de metabolopatías, ...).

Medidas de prevención secundaria que permitan detectar los factores de riesgo y los trastornos lo más precoz posible: vigilancia del desarrollo como parte del Programa del Niño Sano en los centros de Atención Primaria, por parte del servicio de pediatría y enfermería.

Derivación de los casos detectados a servicios de Atención Temprana para iniciar una intervención lo más precoz posible o mantener un seguimiento más estrecho en los niños con factores de riesgo.

Criterios Relativos a la Prueba Inicial de Cribado

5. ¿Existe una prueba inicial de cribado simple y segura?

No hay una prueba inicial de cribado simple y universalmente aceptada. Existen diferentes instrumentos utilizados para la detección del TEA entre los que se encuentra el *Checklist for Austims in Toddlers* (CHAT) adecuada entre niños con neurodesarrollo normal y niños con TEA antes de los 2 años de edad o el *Modified Checklist for Austims in Toddlers* (M-CHAT) como técnica de cribado general en niños entre 16-30 meses y la *Escala Autónoma para la detección del trastorno de Asperger y autismo de alto funcionamiento*. Teniendo en cuenta que no hay un instrumento de cribado perfecto, se recomienda tener en cuenta las preocupaciones que muestran los padres o cuidadores sobre el desarrollo y/o comportamiento de sus hijos ya que puede ayudar a detectar tempranamente un TEA.

Cumplimiento criterio 5: No

6. ¿Es la prueba válida, fiable y eficiente?

Los instrumentos utilizados para la detección del TEA como el CHAT o M-CHAT poseen una alta especificidad, pero una baja sensibilidad por lo que no es recomendable como método de cribado poblacional. Son necesarios unos niveles de sensibilidad mas elevados y que actualmente no cumplen ni el instrumento CHAT ni el M-CHAT.

Cumplimiento criterio 6: No

7. ¿Existen datos preliminares sobre la aceptabilidad de la prueba de cribado en la población diana (estudios piloto)?

No se han encontrado estudios preliminares que evalúen directamente la aceptabilidad de la prueba de cribado. Los enfoques para la detección de TEA utilizados en estudios recientes, indican que no son aceptados por una proporción sustancial de padres.

Cumplimiento criterio 7: No

8. ¿Son los criterios para seleccionar las mutaciones a cribar explícitos?

Este criterio no es aplicable al cribado de autismo.

Criterios Relativos al Diagnóstico de Confirmación y al Tratamiento

9. ¿Existe acuerdo basado en la evidencia científica sobre el proceso diagnóstico y el tratamiento subsiguiente?

La confirmación del diagnóstico de autismo se contempla como un problema a tener en cuenta en el seguimiento del niño. Sin embargo, la información al respecto es escasa y la utilización de escalas de desarrollo no está estandarizada. En algunos casos estas escalas tienen escasa sensibilidad y especificidad para detectar determinados problemas del desarrollo.

Aunque se necesitan estudios de mejor calidad, la detección temprana de autismo da lugar a un acceso más rápido al tratamiento específico (que debe abordar áreas lingüísticas, sociales y cognitivas), oferta educativa adecuada, y proporcione servicios de apoyo adecuados para el niño y la familia. Esto mejorará las oportunidades de desarrollo de las habilidades y aprendizaje adaptativo, y reducirá el riesgo de conductas no-adaptativas anormales arraigadas y el desarrollo de problemas de comportamiento secundarios.

Cumplimiento criterio 9: No (no hay evidencia directa)

10. ¿Existe una intervención terapéutica o preventiva efectiva que suponga una mejora del pronóstico de la enfermedad, en cuanto a supervivencia y/o la calidad de vida, y que sea más efectivo si se aplica en fase de latencia que en fase sintomática?

Actualmente no hay estudios que determinen que intervenciones terapéuticas o preventivas son más aconsejables para mejorar la supervivencia y

calidad de vida. Sin embargo, una intervención temprana, que despliegue apoyos adecuados (individuales, educativos, familiares y sociales), repercute ampliamente en la calidad de vida de los niños y la capacidad de afrontamiento de las familias, facilitando su futura inserción social como persona más independiente, favoreciéndose resultados positivos en áreas cognitivas, del lenguaje y en habilidades de la vida diaria.

Algunos trabajos han demostrado resultados positivos sobre todo en lo referente a problemas en la comunicación e interacción social, aunque continúan siendo necesarios más estudios.

Cumplimiento criterio 10: Sí

11. ¿Cuál es la atención sanitaria habitual que se ofrece a este problema de salud?

En general, en todas las Comunidades Autónomas y ante la detección de un niño con TEA (bien se haya llevado a cabo en el ámbito educativo, social o sanitario), se deriva a Programas de Atención Temprana, que pueden incluir psicólogos, psicopedagogos, logopedas, fisioterapeutas, psicomotricistas, neuropediatras, etc, para su tratamiento.

Cumplimiento criterio 11: Sí

Criterios Relativos al Programa

12. ¿Existe evidencia científica de suficiente calidad sobre la eficacia del cribado en cuanto a reducción de la mortalidad o la morbilidad?

No hay estudios con un diseño robusto sobre la efectividad del cribado de autismo en la infancia en la reducción de la morbilidad o mortalidad.

Cumplimiento criterio 12: No

13. ¿Los beneficios previstos superan los potenciales riesgos?

No hay evidencia de calidad sobre el impacto del cribado del autismo ni a corto ni a largo plazo, en relación al grado de discapacidad asociado o su

repercusión en la calidad de vida del individuo. Tampoco se dispone de evidencia suficiente acerca del posible impacto negativo asociado al tratamiento del autismo. Sin embargo, los expertos coinciden en afirmar que cuanto más temprana es la detección, mejor pronóstico tiene la persona con TEA, menos carga supone a la familia y, menor es el coste socio-sanitario.

Cumplimiento criterio 13: Evidencia insuficiente

14. ¿Cuál es la población diana definida?

Los Programas del Niño Sano de las distintas Comunidades Autónomas tienen como población diana a toda la población en edad pediátrica del área de referencia.

Cumplimiento criterio 14: Sí

15. ¿Existe una evaluación económica del programa metodológicamente adecuada?

No hay estudios que indiquen qué estrategia de cribado de TEA es más coste-efectiva. Sin embargo, si parece haber un consenso general entre los grupos de expertos en los potenciales beneficios económicos de una intervención temprana. La mayoría de los estudios coinciden en que recibir una intervención temprana y adecuada, supone una reducción de los costes.

Cumplimiento criterio 15: Parcialmente (evidencia insuficiente)

16. El programa completo ¿es aceptable desde un punto de vista sanitario, social y ético?

Es posible asumir que los programas de cribado desarrollados en nuestro país cuentan con la aprobación social, clínica y ética, tanto por parte de los profesionales sanitarios como de la población general. No obstante, no se dispone de estudios de base poblacional sobre la aceptabilidad del cribado de autismo.

Las consideraciones éticas, como el equilibrio entre beneficios y riesgos del programa completo, la equidad en el acceso, el respeto a la autonomía, y el derecho a la intimidad y la confidencialidad, son importantes. Por el momento, no se dispone de valoraciones de buena calidad sobre los efectos secundarios que pudiera tener el cribado de autismo, pruebas innecesarias.

rias, ansiedad, estigmatización del niño o trastornos que no fueron diagnosticados. Sin embargo, es importante destacar que el cribado de autismo en el ámbito del Programa del Niño Sano asegura el principio básico de atención universal y equidad en todo el territorio nacional y puede ser importante a la hora de detectar el problema.

Cumplimiento criterio 16: Sí (parcialmente, evidencia insuficiente)

17. ¿Los resultados finales del programa están definidos y son medibles?

La evaluación de la cartera de servicios de atención primaria se realiza a través de indicadores que suelen incluir cobertura, elementos del proceso de atención y resultados. Una selección de estos indicadores se evalúa, con carácter anual, a través de auditorías realizadas mediante procedimientos diversos y a distintos niveles de agregación: profesional individual, equipo de atención primaria, área de salud, etc. No obstante, se ha hecho hincapié en la ausencia de medición de indicadores de resultados en salud, o en la imposibilidad de estimar y comparar productividad o eficiencia¹⁴. Los resultados finales del programa no están definidos, no existen estándares, luego no son medibles.

Cumplimiento criterio 17: Parcialmente

18. ¿Es el programa factible dentro del SNS?

El cribado poblacional de TEA no es factible dentro del SNS porque los instrumentos de cribado no cumplen con los criterios de cribado para la población general¹.

Cumplimiento criterio 18: No

Bibliografía

1. Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Agencia Laín Entralgo; 2009. Guías de Práctica Clínica en el SNS: UETS N° 2007/5-3.
2. Palomo Seldas R; Equipo IRIDIA. Los síntomas del trastorno del espectro de autismo en los primeros dos años de vida: una revisión a partir de los estudios longitudinales prospectivos, *An Pediatr (Barc)*. 2012;76(1):41.e1-41.e10.
3. Ruiz-Lázaro PM, Posada de la Paz M, Hijazo Bardera F, Trastornos del Espectro Autista, detección precoz, herramientas de cribado. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2009;11(Supl 17):s381-s397.
4. Canal B. R, García P. P, Touriño A E. La detección precoz del autismo. *Psychosocial Intervention*. 2006;15;29-47.
5. Evaluación de la eficacia de las intervenciones psicoeducativas en los Trastornos del Espectro Autista, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia e Innovación, Noviembre 2009.
5. Güemes Carcaga I, Martín Arribas MC, Canal Bedia R, Posada de la Paz M. Evaluación de la eficacia de las intervenciones psicoeducativas en los trastornos del espectro autista. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras IIER. Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia e Innovación. Noviembre 2009.
6. Memoria Anual Programa AMI-TEA año 2012 [consultado: 5 agosto 2013] Disponible en:
<http://ua.hggm.es/index.php/en/programas-especificos-unidad-adolescentes/ami-tea>.
7. Lipkin PH, Hyman SL. Should all children be screened for Autism Spectrum Disorders? Yes: merging science, policy and practice. *Am Fam Physician*. 2011; 84(4):361-7.
8. Barton M L, Dumont-Mathieu T, Fein D. Screening young children for Autism Spectrum Disorders in Primary Practice, *J Autism Dev Disord*. 2012; 42; 1165-74
9. Campos-Outcalt D. Should all children be screened for Autism Spectrum Disorders? No: screening is not ready for prime time. *Am Fam Physician*. 2011; 84(4):377-8.

10. Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of Autism Spectrum Disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. MMWR 2012;61(Nº 3):1-22.
11. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with Autism Spectrum Disorders, National Guideline, Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN), July 2007.
12. Herrero Navarro JM. La detección temprana de niños y niñas con autismo y otros trastornos del espectro autista. *Revista de Atención Temprana*. 2001; 4(2):71-81.
13. The UK NSC policy on Autism screening in children (2011) [consultado: julio 2013]. Disponible en: <http://www.screening.nhs.uk/autism>.
14. Grupo de trabajo del Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP). Instituto de Información Sanitaria. Cartera de servicios de atención primaria. Desarrollo, organización, usos y contenido. Última actualización: 2010. Fecha de consulta: 2013 Jun 10. Disponible en: http://www.msssi.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/siap/Cartera_de_Servicios_de_Atencion Primaria_2010.pdf.
15. Fichas de Lectura Crítica 2.0 [Internet]. Osteba. Servicio de Evaluación de Tecnología Sanitarias. Departamento de Salud y Consumo del Gobierno Vasco. Accesible en: <http://www.lecturacritica.com/es/>.
16. Sanchez-Valle E, Posada M, Villaverde-Hueso A, Touriño E, Ferrari-Arroyo MJ, Boada L, et al. Estimating the Burden of Disease for Autism Spectrum Disorders in Spain in 2003. *J Autism Dev Disord*. 2008;38:288-96.
17. Peters-Scheffer N, Didden R, Korzilius H, Matson J. Cost comparison of early intensive behavioral intervention and treatment as usual for children with autism spectrum disorder in The Netherlands. *Res Dev Disabil*. 2012;33(6): 1763-72.
18. Autism diagnosis in children and young people. Recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum Issued: September 2011. NICE clinical guideline 128.
19. Al-Qabandi M, Willem Gorter J, y Rosenbaum P. Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening? *Pediatrics*. 2011;128:e211.
20. Landa RJ, Holman KC, Garrett-Mayer E. Social and Communication Development in Toddlers With Early and Later Diagnosis of Autism Spectrum Disorders. *Arch Gen Psychiatry*. 2007;64(7):853-64.
21. Croen LA, NajjarDV, Ray GT, Lotspeich L, Bernal P. A Comparison of Health Care Utilization and Costs of Children With and Without Autism Spectrum Disorders in a Large Group-Model Health Plan. *Pediatrics*. 2006;118:e203.
22. Ganz ML. The Lifetime Distribution of the Incremental Societal Costs of Autism. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007;161:343-9.

23. Gura GF, Champagne MT, Blood-Siegfried JE. Autism Spectrum Disorder Screening in Primary Care. *J Dev Behav Pediatr*. 2011;32:48-51.
24. Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT). Libro Blanco de Atención Temprana. Documentos 55/2000 (Circulación Institucional). Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.
25. Johnson CP, Scott MM. Identification and Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1183-215.
26. Tebruegge M, Nandini V, Ritchie J. Does routine child health surveillance contribute to the early detection of children with pervasive developmental disorders? – An epidemiological study in Kent, U.K. *BMC Pediatrics*. 2004;4:4.
27. Dworkin PH, British and American Recommendations for Developmental Monitoring: The Role of Surveillance. *Pediatrics*. 1989;84(6):1000-10.
28. Vicente Edo MJ, Frutos Pérez-Surio A, Gavín Benavent P y Martín Sánchez JJ. Programa de actividades de detección precoz de problemas de salud entre los 0 y 14 años. Efectividad, seguridad y evaluación económica de las diferentes alternativas existentes en la detección precoz de las alteraciones del desarrollo psicomotor. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, 2013. (en elaboración).
29. Artigas-Pallarés J, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M. El autismo síndrome: II. Síndromes de base genética asociados a autismo. *Rev Neurol*. 2005; 40 (Supl. 1):S151-S0.
30. REAL DECRETO 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su utilización, BOE 222, Ministerio de Sanidad y Consumo, (2006).
31. Ministerio de Sanidad y Política Social. Documento Marco sobre Cribado Poblacional. Grupo de trabajo de la Ponencia de Cribado de la Comisión de Salud Pública [Monografía en Internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social; 2010. [consultado: julio 2013]. Disponible en: http://www.msc.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado_poblacional.pdf.

