

V Congreso Argentino de Pediatría General Ambulatoria

Buenos Aires, 17 al 20 de noviembre de 2010

Mesa Redonda

TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO: un trastorno para todos

¿A qué se llama trastorno generalizado del desarrollo?

Dra. Alexia Rattazzi
arattazzi@ineco.org.ar

INECO, INFF
Psiquiatría Infantojuvenil

INECO infanto juvenil

Trastornos generalizados del desarrollo (DSM-IV-TR)

- Trastorno autista (autismo)
- Trastorno de Asperger
- Trastorno desintegrativo infantil
- Trastorno de Rett
- Trastorno generalizado del desarrollo no especificado

Trastorno autista (DSM-IV-TR)

- Tríada diagnóstica básica:
 - Alteración persistente y severa de la interacción social recíproca
 - Alteración persistente y severa de la comunicación (producción y comprensión del lenguaje)
 - Patrones restrictivos, repetitivos y estereotipados de conducta, interés o actividad, así como alteración del juego simbólico o imaginativo

Otros síntomas

- Hiper/hiporreactividad sensorial
- Problemas gastrointestinales
- Alteraciones inmunológicas
- Alteraciones metabólicas
- Problemas del sueño (y del eje PNIE)

Pautas de alarma

- Que el niño/a no sonría ni exprese alegría a los 6 meses (o mayores)
- Ningún intercambio de sonidos, sonrisas o gestos faciales a los 9 meses (o mayores)
- Falta de respuesta al nombre a los 10 meses
- Que el niño no balbucee a los 12 meses
- Ningún intercambio de gestos como señalar, alcanzar, mostrar o saludar con la mano a los 12 meses
- Ninguna palabra a los 16 meses
- Ninguna frase con sentido de 2 palabras (sin imitar o repetir) a los 24 meses

- Pérdida de lenguaje, balbuceo o habilidad social a cualquier edad



Prevalencia trastorno autista

- 4.5 en 10 000 (1966 Lotter, UK)
- 0.7-72.6 en 10 000 (2003, Fombonne)
- 116.1 en 10 000 TEA (2006, Baird, Lancet)

¿Por qué?

Detección precoz

Prevalencia

+

Efectividad de intervención temprana

=

Importancia de detección precoz

Intervención temprana

- DIR-Floortime
- RDI (Relationship Development Intervention)
- ESDM (Early Start Denver Model)
- PACT (Preschool Autism Communication Trial)
- ABA (Applied Behavioral Analysis)
 - Modelo Lovaas
- VB (Verbal Behavior)
- PRT (Pivotal Response Treatment)
- DTT (Discrete Trial Teaching)

ALARM (CDC+AAP)

- **A** → Autismo es prevalente
- **L** → Listening to parents
- **A** → Actuar rápido
- **R** → Referir al paciente al especialista
- **M** → Monitorear la evolución

Screening en TEA

- Importancia
 - “Más temprano el dx, mejor el pronóstico”
- Rol del pediatra: *fundamental!*
 - Habitualmente, primer contacto de los padres o *único* contacto con el sistema de salud
 - **AAP sugiere vigilancia en controles pediátricos**



POLICY STATEMENT

Identifying Infants and Young Children With Developmental Disorders in the Medical Home: An Algorithm for Developmental Surveillance and Screening

Council on Children With Disabilities
Section on Developmental Behavioral Pediatrics
Bright Futures Steering Committee
Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee

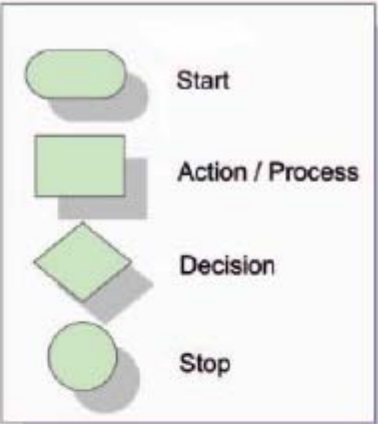
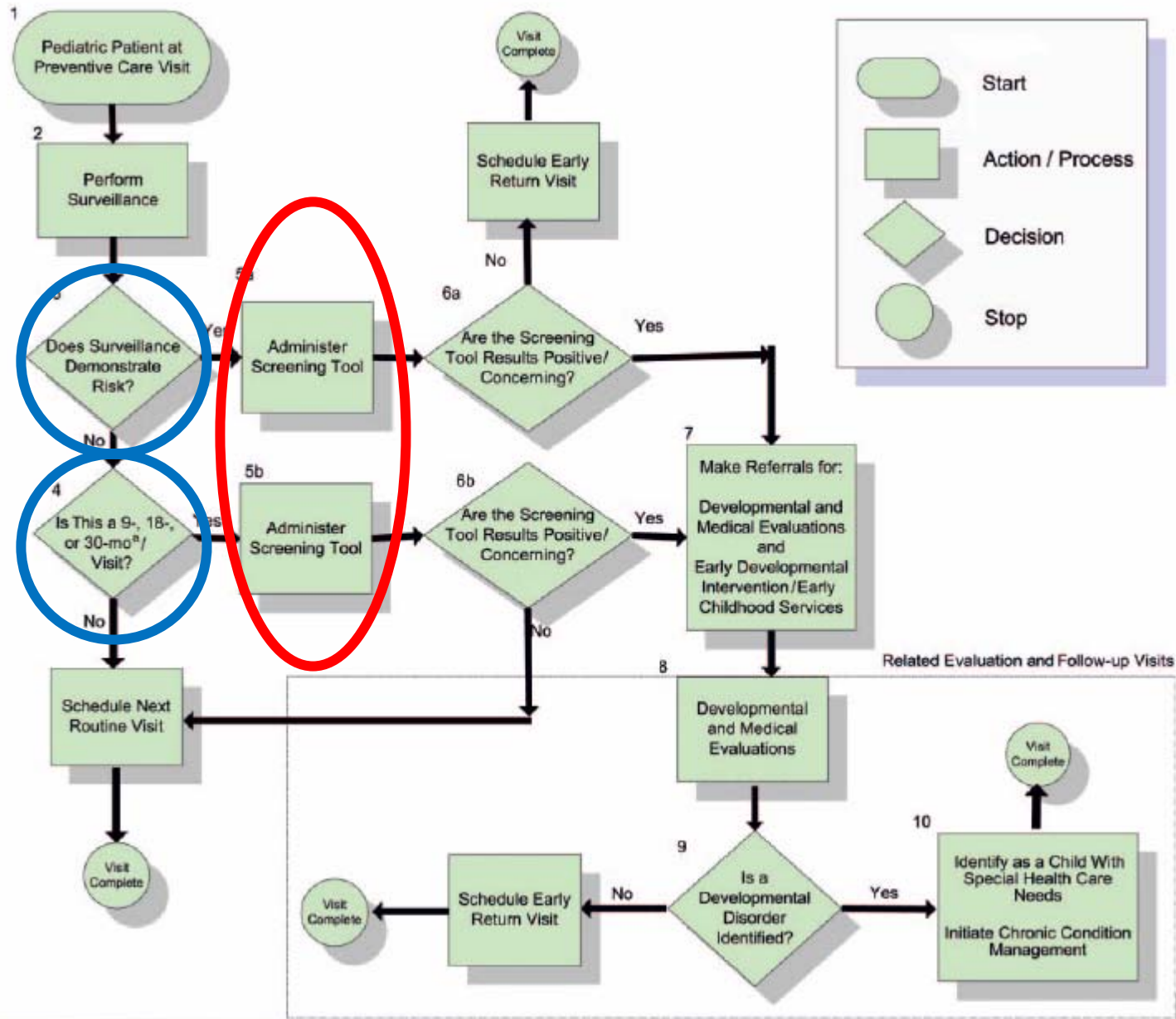
Organizational Principles to Guide and Define the Child Health Care System and/or Improve the Health of All Children

PEDIATRICS Volume 118, Number 1, July 2006 405

- 9, 18, 30 (24) meses

INTRODUCTION


Early identification of developmental disorders is critical to the well-being of children and their families. It is an integral function of the primary care medical home¹ and an appropriate responsibility of all pediatric health care professionals.



Increasing Developmental Concern

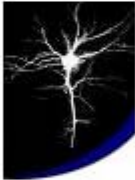
Herramientas de pesquisa

- **CHAT** (Baron Cohen, 1992),
- **M-CHAT** (Robins, 2001),
- **Q-CHAT** (Allison, 2008)
- **PDDST** (Siegel, 2004),
- **DBC-ES** (Gray & Tonge, 2005),
- **CSBS-DP** (Wetherby, 2002-4),
- **CHAT-23** (Wong, 2004),
- **STAT** (Stone, 2000),
- **SORF-ASD** (Wetherby & Woods, 2004),
- **ESAT** (Dietz 2006),
- **FYI** (Reznick, 2007),
- **AOSI** (Bryson 2008),
- **SCDC** (Skuse, 2005)



autism research centre

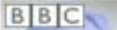

home about us people contact us

research projects	<h2>Welcome to the ARC</h2> <p>The mission of the ARC is to understand the biomedical causes of autism spectrum conditions, and develop new and validated methods for assessment and intervention. The ARC fosters collaboration between scientists in Cambridge University and outside, to accelerate this mission.</p> <p>The ARC has six research programs focused on autism spectrum conditions:</p> <ul style="list-style-type: none">• Perception and Cognition• Screening and Diagnosis• Intervention• Hormones• Genetics and Proteomics• Neuroscience  <h3>Taking part in Research - Volunteers</h3> <p>Many of the research projects at ARC would be impossible without the help of volunteers like you!</p> <p>Volunteer Now</p>
volunteer for research	
publications find and download	
tests find and download	
books and multimedia	
news and events	
donate now	
research opportunities	
clinics	
training courses	
what is autism?	
links	

Latest published research

- [Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity](#)
- [Autism: The Empathizing-Systemizing \(E-S\) Theory](#)
- [Auditory-Visual Synesthesia Linkage to Chromosomes](#)
- [Fetal Testosterone Predicts Sexually Differentiated Childhood Behavior](#)
- [Neural Correlates of Eye Gaze Processing in the Infant Broader Autism Phenotype](#)

News

-  [Prenatal Test for Autism: Ethical Debate](#)
-  [Autism is not cancer](#)
communitycare.co.uk
- [Guardian publishes correction](#)
- [The distorting lens](#)

CHAT (Baron Cohen, 1992)

SECCIÓN A: PREGUNTAS A LOS PADRES:

1. ¿Disfruta su hijo/a cuando es mecido, hamacado en sus rodillas, etc?
2. ¿Se interesa su hijo/a por otros niños?
3. ¿Le gusta a su hijo/a trepar o subir escaleras?
4. ¿Disfruta su hijo/a jugar a “*dónde está?-acá está*” o a la escondida?
5. ¿Simula su hijo/a alguna vez, por ej, servir una taza de té o café con una tetera o cafetera y taza de juguete? o ¿simula otras cosas?
6. ¿Utiliza alguna vez su hijo/a el dedo índice para señalar para PEDIR algo?
7. ¿Usa alguna vez su hijo/a el dedo índice para señalar, para indicar INTERÉS por algo?
8. ¿Puede su hijo/a jugar adecuadamente con juguetes pequeños (ej. autos o bloques) y no solo llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?
9. ¿Alguna vez su hijo/a le ha llevado objetos para MOSTRARLE algo?

SECCIÓN B: PARA OBSERVACIÓN DEL PEDIATRA

- i. ¿Durante la consulta, ha hecho el niño/a contacto visual con usted?
- ii. Consiga la atención del niño/a, luego señale un objeto interesante en la habitación y diga “Mirá! Hay un (nombre del juguete)!” Observe la cara del niño: ¿Mira lo que usted está señalando?
- iii. Consiga la atención del niño/a, luego dele una tetera y una tacita de juguete y diga: “¿Podés servir una taza de té?” ¿Juega el niño a servir el té, tomarlo, etc?
- iv. Pregunte al niño “¿Dónde está la luz?”, o “Mostrame la luz”. ¿SEÑALA el niño con su dedo índice la luz?
- v. ¿Puede el niño/a construir una torre de cubos? (Si es así, ¿cuántos cubos?) (Número de cubos:.....)

Screening (+)

- 5 ítems críticos
 - Mirada
 - Señalamiento protodeclarativo (2)
 - Juego simbólico (2)
- Los que fallan:
 - 5 ítems críticos: riesgo alto
 - Señalamiento protodeclarativo: riesgo mediano
- Sensibilidad 38% Especificidad 98%

M-CHAT (Robins, 2001)

1. ¿Disfruta su hijo/a de ser mecido, hamacado, jugar al “caballito” sobre sus rodillas, etc.?
2. ¿Su hijo/a muestra interés por otros niños o niñas?
3. ¿A su hijo/a le gusta treparse a cosas, como por ejemplo, a escaleras?
4. ¿Disfruta de jugar a “¿Dónde está? ¡Acá está!” (por ej.: al taparse/destaparse los ojos) y/o a las escondidas?
5. ¿Alguna vez juega a “hacer como si”, como por ejemplo, hacer como si hablara por teléfono, como si diera de comer a una muñeca, como si manejara un auto, o cosas por el estilo?
6. ¿Su hijo/a alguna vez utiliza su dedo índice para señalar y pedir algo?
7. ¿Alguna vez utiliza su dedo índice para señalar e indicar interés por algo?
8. ¿Puede su hijo/a jugar adecuadamente con juguetes pequeños (por ej.: autitos, bloques) sin únicamente llevárselos a la boca, manosearlos o tirarlos?
9. ¿Su hijo/a alguna vez le trae objetos para mostrarle algo?
10. ¿Su hijo/a es de mirarlo/a a los ojos por más de uno o dos segundos?
11. ¿Alguna vez pareciera que su hijo/a fuera extremadamente sensible al ruido (por ej.: se tapa los oídos con ruidos no tan intensos)?
12. ¿Su hijo/a sonríe cuando la/o ve o cuando Ud. le sonríe?
13. ¿Imita cosas que Ud. hace? (por ej.: si Ud. hace una mueca o un gesto)
14. ¿Su hijo/a responde cuando lo/a llaman por su nombre?
15. Si Ud. señala un juguete en la habitación ¿su hijo/a mira hacia el juguete?
16. ¿Su hijo/a ya camina?
17. Si Ud. está mirando un objeto ¿su hijo/a también mira el objeto?
18. ¿Su hijo/a hace movimientos raros con los dedos cerca de la cara u ojos?
19. ¿Intenta su hijo/a que Ud. preste atención a la actividad que él/ella está haciendo?
20. ¿Alguna vez se preguntó Ud. si su hijo/a es sordo?
21. ¿Entiende su hijo/a lo que las personas dicen?
22. ¿Su hijo/a se queda a veces mirando al vacío o va a veces de un lado a otro sin propósito?
23. Cuando su hijo/a se enfrenta a una situación desconocida ¿lo/a mira a Ud. a la cara para comprobar su reacción?

Screening (+)

- ≥ 2 ítems críticos
- ≥ 3 ítems
- 6 ítems críticos (los más discriminantes)
- Alta sensibilidad (\uparrow falsos positivos)

Q-CHAT (Allison, 2008)

- Q: cuantitativo, 18-24 meses
 - “Si se considera que las CEA yacen en un continuum , necesitamos una aproximación cuantitativa más que categórica para la pesquisa y el diagnóstico”
- 25 preguntas; 5-10 minutos
- Escala tipo Likert de 5 puntos (0-4) por pregunta: valora frecuencia e intensidad
- Puntaje mín=0 Puntaje máx=100
- Punto de corte provisorio=44

Q-CHAT

Por favor responda las siguientes preguntas acerca de su hijo/a marcando con una cruz el círculo **más** apropiado. Si puede, intente contestar **TODAS** las preguntas.

1. ¿La/Lo mira su hijo/a cuando Ud. dice su nombre?

- siempre
- habitualmente
- a veces
- raramente
- nunca



2. ¿Cuán fácil le resulta establecer contacto visual con su hijo/a?

- muy fácil
- bastante fácil
- bastante difícil
- muy difícil
- imposible



3. Cuando su hijo/a está jugando solo/a, ¿alinea objetos?

- siempre
- habitualmente
- a veces
- raramente
- nunca



4. ¿Pueden otras personas entender fácilmente a su hijo/a cuando habla?

- siempre
- habitualmente
- a veces
- raramente
- nunca
- mi hijo/a no habla



5. ¿Señala su hijo/a para indicar que quiere algo (por ej: un juguete que está fuera de su alcance)?

- varias veces por día
- algunas veces por día
- algunas veces por semana
- menos de una vez por semana
- nunca



6. ¿Señala su hijo/a para compartir un interés con Ud (por ej: señalar hacia algo interesante que vio)?

- muchas veces por día
- algunas veces por día
- algunas veces por semana
- menos de una vez por semana
- nunca



The Q-CHAT (Quantitative CHECKlist for Autism in Toddlers): A Normally Distributed Quantitative Measure of Autistic Traits at 18–24 Months of Age: Preliminary Report

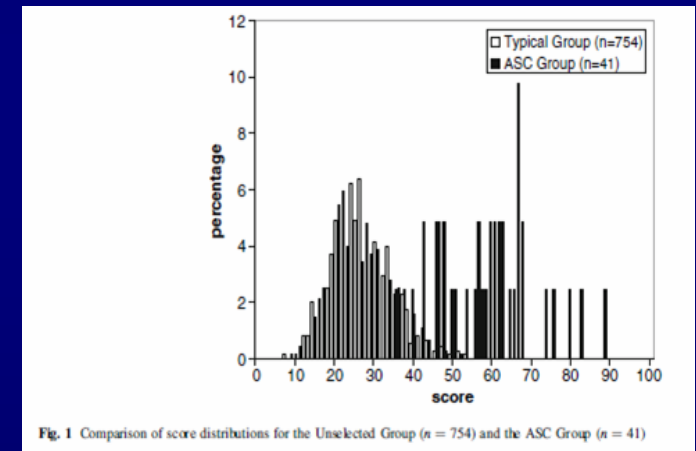
Allison C., Baron-Cohen S., Wheelwright S., Charman T., Richler J., Pasco G., Brayne C.
J Autism Dev Disord (2008) 38:1414–1425

• Grupo control

- n=779 Edad promedio=21.2 meses
- Distribución casi normal
- Puntaje=26.7 DS=7.8

• Grupo CEA

- n=160 Edad promedio=44.5 meses
- Puntaje medio=51.8 DS=14.3



Nombre del niño o niña: _____ Fecha de nacimiento: _____ Fecha en que se llenó el formulario: _____

¿Fue prematuro el parto? _____ ¿Por cuántas semanas? _____

Llenado por: _____ Relación con el niño o niña: _____

Instrucciones para la persona que cuida al niño o niña: Esta lista fue diseñada para identificar distintos aspectos del desarrollo del bebé y el niño pequeño. Antes de aprender a hablar, hay varios comportamientos que pueden indicar si el niño o niña tendrá problemas para aprender a hablar. Este formulario debe ser llenado cuando el niño o niña tiene entre 6 y 24 meses de edad, por los padres o la persona que cuida al niño, para determinar si es necesario hacer una evaluación más completa. La persona que llena el formulario debe ser alguien que esté en contacto diario con el niño o niña, ya sean sus padres u otra persona. Marque la opción que describa mejor el comportamiento de su niño o niña. Si tiene dudas, marque la opción más adecuada según su experiencia con el niño o niña. Los niños y niñas de estas edades no necesariamente presentan todos los comportamientos que se describen aquí.

Emociones y mirada

1. ¿Puede usted distinguir cuando su niño o niña está contento y cuando está triste? Todavía no A veces Frecuentemente
2. Cuando juega con juguetes, ¿se vuelve a mirarle para ver si lo está observando? Todavía no A veces Frecuentemente
3. ¿Sonríe o ríe mientras la mira? Todavía no A veces Frecuentemente
4. Si usted mira y señala un juguete al otro lado del cuarto, ¿su niño o niña se vuelve a verlo? Todavía no A veces Frecuentemente

Comunicación

5. ¿Su niño o niña puede indicarle cuando necesita ayuda o cuando quiere algo que no puede alcanzar? Todavía no A veces Frecuentemente
6. Si usted no le presta atención, ¿su niño o niña trata de llamar su atención? Todavía no A veces Frecuentemente
7. ¿Hace su niño o niña cosas solo para hacerle reír? Todavía no A veces Frecuentemente
8. ¿Trata su niño o niña de mostrarle objetos interesantes para que usted los vea, sin que quiera que haga algo con ellos? Todavía no A veces Frecuentemente

Gestos

9. ¿Su niño o niña recoge objetos y se los da a usted? Todavía no A veces Frecuentemente
10. ¿Le muestra su niño o niña objetos sin dárselos? Todavía no A veces Frecuentemente
11. ¿Su niño o niña saluda moviendo la mano? Todavía no A veces Frecuentemente
12. ¿Su niño o niña señala los objetos? Todavía no A veces Frecuentemente
13. ¿Su niño o niña mueve la cabeza para decir que sí? Todavía no A veces Frecuentemente

Sonidos

14. ¿Su niño o niña usa sonidos o palabras para llamar la atención o pedir ayuda? Todavía no A veces Frecuentemente
15. ¿Su niño o niña usa varios sonidos, como por ejemplo, ah-sh, mamá, gaga, nana, papá? Todavía no A veces Frecuentemente
16. ¿Aproximadamente cuántos de los siguientes sonidos consonantes usa su niño o niña: ma, na, ba, da, ga, pa, la, ya, za? Ninguno 1 a 2 3 a 4 5 a 6 más de 6

Palabras

17. ¿Cuántas palabras que usted pueda reconocer usa su niño o niña para indicar algo (como teta por biberón, busbuá por agua)? Ninguno 1 a 3 4 a 10 11 a 30 más de 30
18. ¿Su niño o niña usa dos palabras (por ejemplo más agua, este niño)? Todavía no A veces Frecuentemente

Comprensión

19. Cuando llama a su niño o niña por su nombre, ¿responde volviendo la mirada o la cabeza hacia usted? Todavía no A veces Frecuentemente
20. ¿Aproximadamente cuántas palabras o frases entiende su niño o niña sin ayuda de gestos? Por ejemplo, si usted dice "¿dónde está tu nariz?", "¿dónde está papá?", "dame la pelota" o "ven aquí", sin señalar con la mano o apuntar, su niño o niña responderá de forma apropiada. Ninguno 1 a 3 4 a 10 11 a 30 más de 30

Uso de objetos

21. ¿Su niño o niña muestra interés en jugar con una variedad de objetos? Todavía no A veces Frecuentemente
22. ¿Aproximadamente cuántos de los objetos siguientes usa su niño o niña correctamente: teta, biberón, tazón, cuchara, peine o cepillo, cepillo de dientes, esponja de baño, pelota, carrito de juguete, teléfono de juguete? Ninguno 1 a 2 3 a 4 5 a 6 más de 6
23. ¿Aproximadamente cuántos bloques o aros puede poner su niño o niña uno encima de otro? Ninguno 2 bloques 3 a 4 bloques 5 o más
24. ¿Juega con sus juguetes a juegos como: darle de comer a un osito de peluche, arrullar a una muñeca, o poner un muñeco en un carrito? Todavía no A veces Frecuentemente

¿Le preocupa algún aspecto del desarrollo de su niño o niña? sí no Si la respuesta es sí, marque al dorso.

Posibilidades a futuro en Argentina

- Algoritmos SAP
 - CSBS-DP a los 9 meses
 - CHAT / M-CHAT / Q-CHAT a los 18 meses
 - CHAT / M-CHAT / Q-CHAT a los 24 meses
- Screening positivo
 - ↓
 - Evaluación integral y diseño de intervenciones

En camino hacia marcadores biológicos...

- Conductuales
 - Mirada, conducta exploratoria
- EEG, ERP
 - Respuesta a estímulos sensoriales
- Genética
 - Genes candidatos
- RMN
- Orina, sangre
 - Metabolismo, inmunología

¿Preguntas, comentarios?

arattazzi@ineco.org.ar