

XIV Curso de
**Neurología
Pediátrica**

para MIR de pediatría y pediatras

Curso oficial de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica



Trastornos del Espectro Autista: definición, diagnóstico y algunas pistas para el manejo

FECHA:

del 4 al 6 de febrero 2026



Osakidetza

DONOSTIA UNIBERTSITATE OSPITALEA
HOSPITAL UNIVERSITARIO DONOSTIA

Dra Itxaso Martí Carrera
H.U.Donostia





DEFINICIÓN

Trastorno del neurodesarrollo de origen biológico caracterizado por deficiencias persistentes en la **comunicación e interacción social en diversos contextos** y **patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.**

Comunicación e interacción social

- Reciprocidad emocional
- Comunicación
- Relaciones interpersonales

Intereses restringidos y conductas estereotipadas

- Estereotipias
- Rigidez
- Intereses restringidos
- Alt sensoriales



CRITERIOS DIAGNÓSTICOS (DSM-5)

1

Deficiencias en reciprocidad socioemocional

- Acercamiento social anormal
- Ausencia-alteración de contacto interpersonal
- Falta de reciprocidad social
- **Falta de atención compartida**
- Indiferencia o falta de intereses o emociones compartidas
- Tendencia al aislamiento



DIFICULTAD PARA
RELACIONARSE CON
OTRAS PERSONAS

2

Alteraciones en la comunicación verbal y no verbal

LENGUAJE VERBAL

- El 40% no desarrollan el lenguaje
- Retraso o ausencia para la comprensión de palabras y tonos de voz
- Ecolalias, neologismos, lenguaje metafórico

LENGUAJE NO VERBAL

- No entiende los gestos ni la mímica facial
- **Escaso contacto visual**
- **Poca utilización del lenguaje no verbal**



3

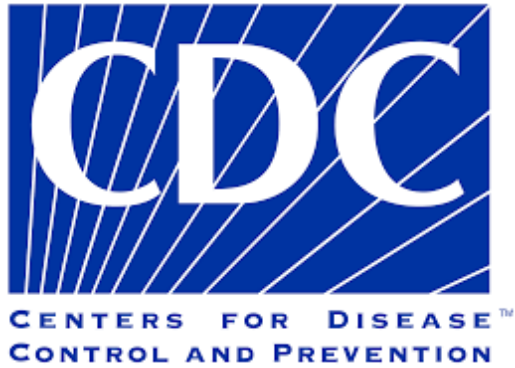
Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones

- Dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales
- **Dificultades para compartir juegos** imaginativos
- Falta de interés por otras personas.

4 Conductas repetitivas, estereotipadas y obsesivas, con un espectro de interés restringido

- Estereotipias motoras o conductas repetitivas (ej: alineación de objetos)
- Insistencia en la rutina/ rabietas en el cambio
- Intereses muy restringidos (juegos , hiperfoco)
- Alteración de la percepción sensorial:
hipersensibilidad a los ruidos, aumento del umbral del dolor...





<https://www.youtube.com/watch?v=YtvP5A5OHpU>



CRITERIOS DIAGNÓSTICOS (DSM-5)

- **C.** Los síntomas han de estar presentes en las primeras fases del desarrollo. (trastorno del neurodesarrollo)
- **D.** Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, lo laboral u otras áreas importantes del funcionamiento habitual.
- **E.** Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual o por el retraso global del desarrollo.

DSM- IV



Grado de severidad:

- **Nivel 1: Requiere soporte**

Sin recibir apoyo, **déficits en comunicación social** causan discapacidades observables. Tiene **dificultad al iniciar interacciones sociales** y demuestra claros ejemplos de respuestas atípicas o no exitosas a las aproximaciones sociales de otros. **Puede aparentar una disminución en el interés a interactuar socialmente.**

- **Nivel 2: Requiere soporte sustancial**

Marcados déficits en habilidades de comunicación social verbal y no verbal; **aparentes discapacidades sociales incluso recibiendo apoyo**; limitada iniciación de interacciones sociales y reducida o anormal respuesta a las aproximaciones sociales de otros.

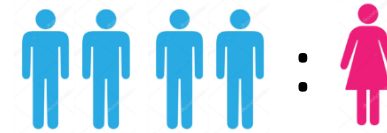
- **Nivel 3: Requiere soporte muy sustancial**

Severos déficits en habilidades de comunicación social verbal y no verbal causan severas discapacidades de funcionamiento; **muy limitada iniciación de interacciones sociales y mínima respuesta a las aproximaciones sociales de otros.**

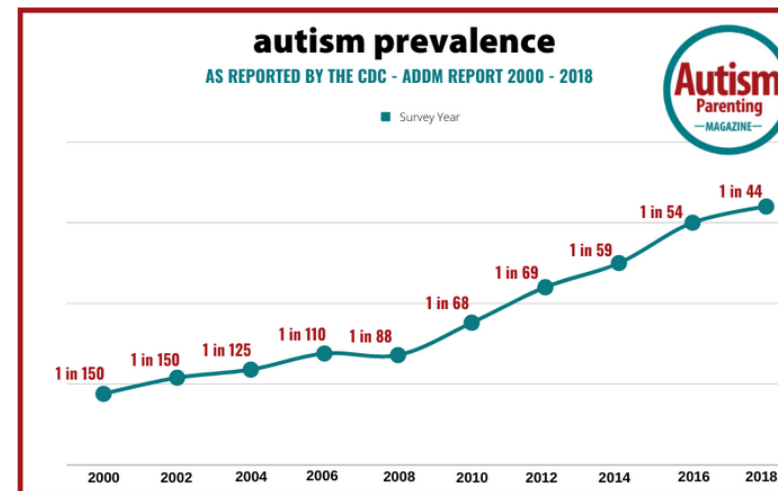
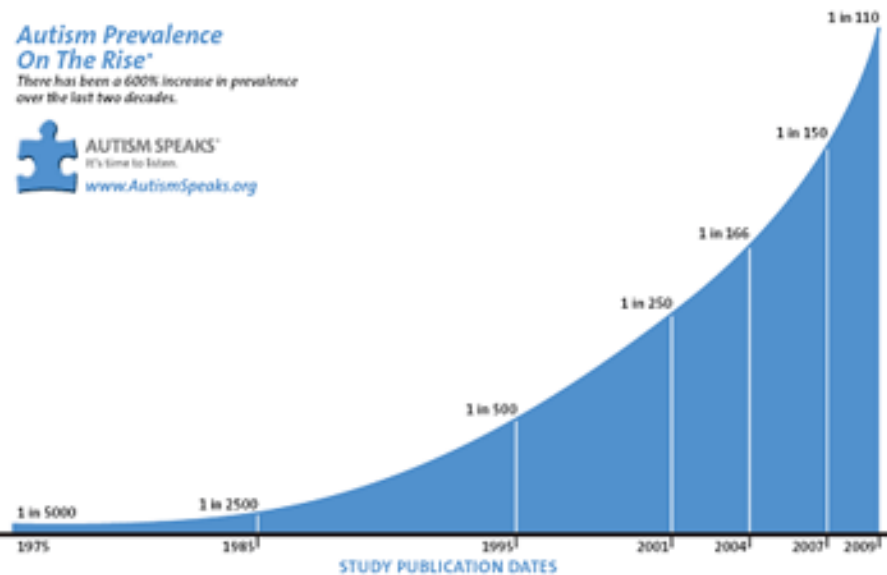


EPIDEMIOLOGÍA

- Prevalencia: 1/44 personas- 2,2%



(1/27 Vs 1/116)



Baxter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med* 2015 Feb;45(3):601-13.

Williams JG, Higgins JP, Brayne CE. Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Arch Dis Child* 2006 Jan;91(1):8-15.

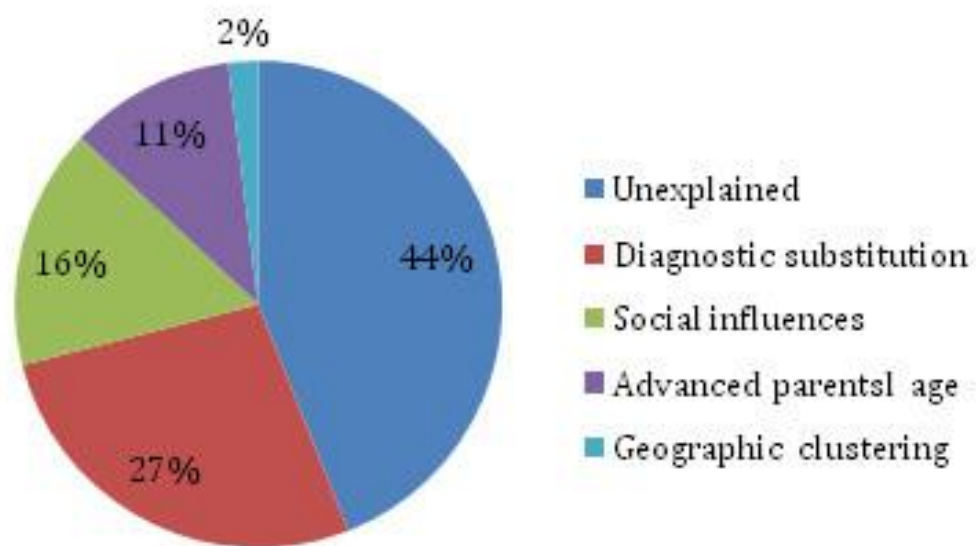
Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Res*. 2022 May;15(5):778-790.

G Xu, L Strathearn, B Liu, M O'brien, TG Kopelman... Prevalence and treatment patterns of autism spectrum disorder in the United States, 2016

JAMA pediatrics, 2019

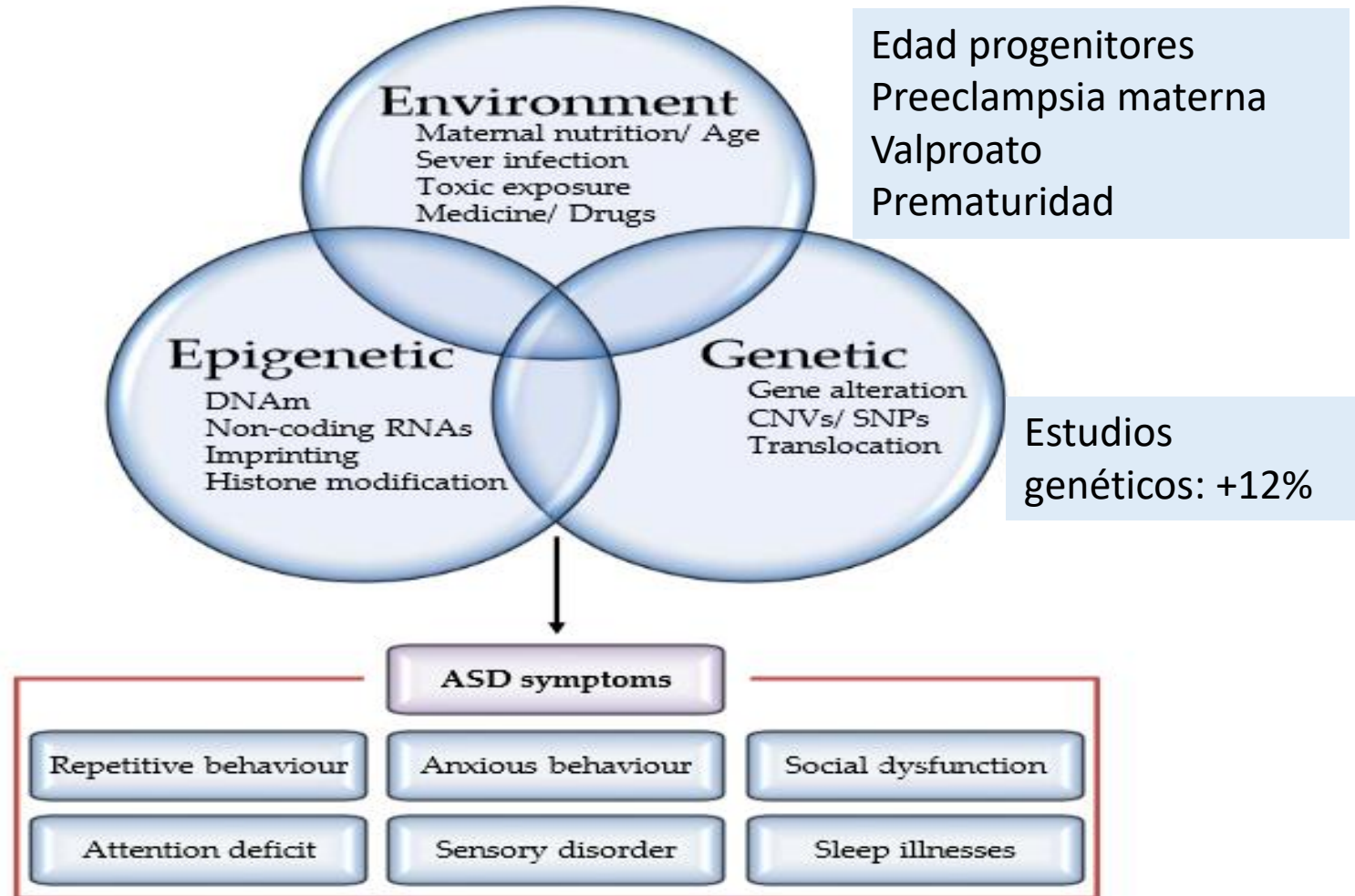
¿ por qué aumento de frecuencia?

Factors explaining increase in ASD prevalence





ETIOLOGÍA



Khogeer AA, AboMansour IS, Mohammed DA. The Role of Genetics, Epigenetics, and the Environment in ASD: A Mini Review. *Epigenomes*. 2022 Jun 19;6(2):15.



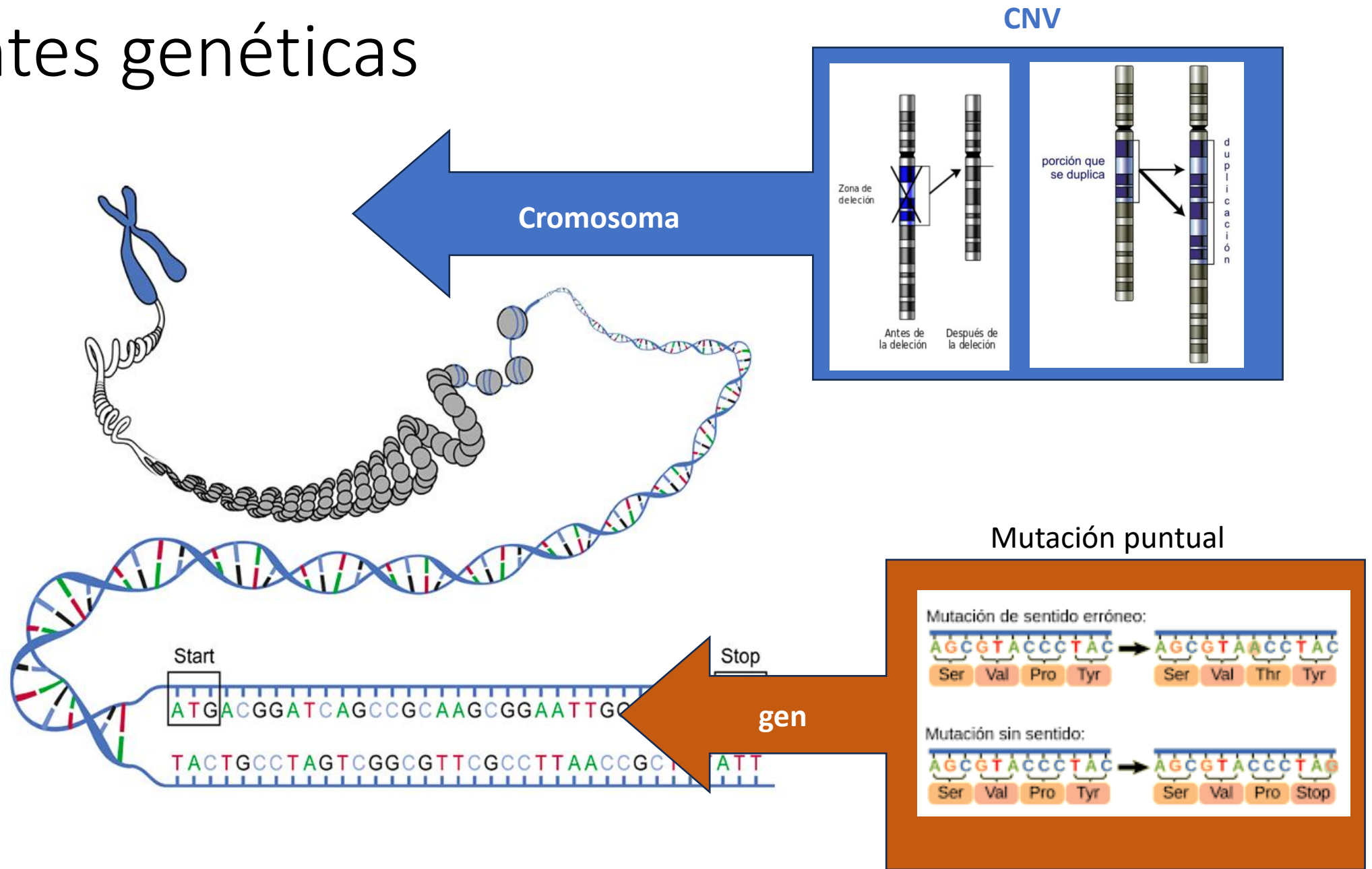
ETIOLOGÍA

FACTORES GENÉTICOS

- **Investigaciones en gemelos:**
 - **Gemelos idénticos (77-90%)** frente a gemelos **no idénticos (30%)**.
 - En estudios más rigurosos, se observa un 45% en gemelos idénticos y un 16% en gemelos no idénticos.
 - **Variabilidad fenotípica** entre gemelos monocigotos.
- **Recurrencia en hermanos:** 3-20% (25% H, 13%M)
- **La heredabilidad** es aprox. del 50%.

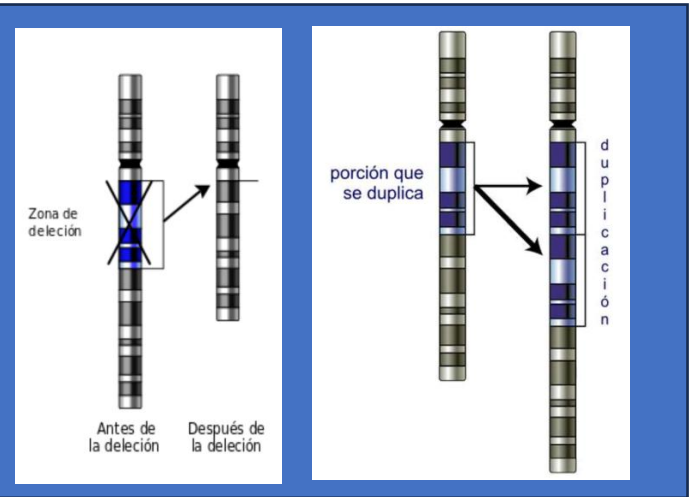


Variantes genéticas

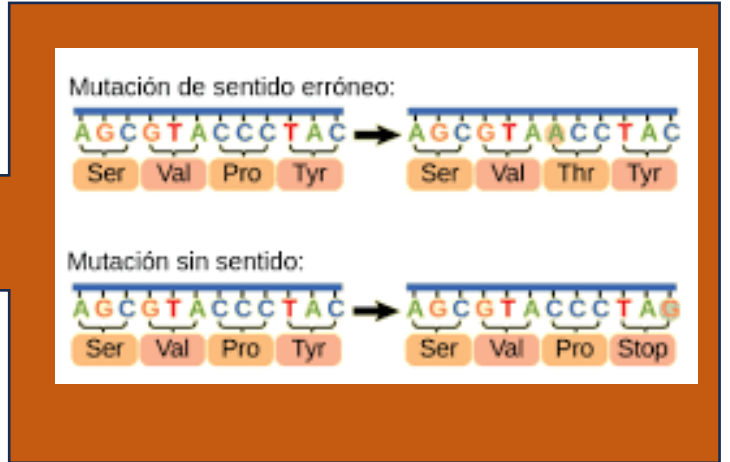


CNV

Cromosoma



Mutación puntual



gen

Start

Stop

ATGACGGATCAGCCGCAAGCGGAATTGC

TACTGCCTAGTCGGCGTTTCGCCTTAACCGCTATT

1 CNV: Variación del número de copias

- **Microduplicaciones o microdeleciones cromosómicas.** Identificadas mediante **CGH array (CMA)**.
- Se encuentran en el **10% de los casos esporádicos** de TEA y en el **3% de los casos familiares**.
- En los casos esporádicos, entre el 5% y el 8% son *de Novo*, siendo la **mayoría no recurrentes**.
- La microduplicación más comúnmente identificada es la 16p11.2 (1%)
- Ninguna muestra penetrancia completa y pueden ser heredadas de progenitores sanos (por ejemplo, dup15q13 de la madre).
- Pueden resultar en fenotipos variados.

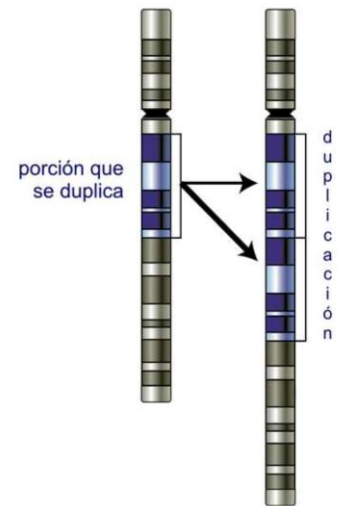
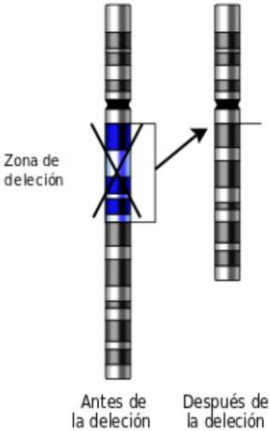


Table 1 Recurrent CNVs identified in patients with ASD

Locus	Clinical features associated with CNV
1q21.1 deletion syndrome	Mild to moderate ID, schizophrenia, mild dysmorphic facial features, congenital heart abnormality, microcephaly, cataracts
1q21.1 duplication syndrome	Mild to moderate ID, ADHD, mild dysmorphic features, macrocephaly, hypotonia
2q37 deletion syndrome	ID, dysmorphic facial features, brachydactyly
3q29 deletion syndrome	Mild to moderate ID, schizophrenia, mild dysmorphic facial features
7q11.23 duplication syndrome	ID, schizophrenia, abnormal brain MRI, variable dysmorphic features
15q11q13 duplication syndrome	Mild to severe ID, epilepsy, ataxia, behavioral problems, hypotonia
15q13.3 deletion syndrome	Mild to severe ID, epilepsy, learning difficulties, ADHD, variable dysmorphic features
16p11.2 deletion syndrome	Mild to severe ID, epilepsy, multiple congenital anomalies, variable dysmorphic features, macrocephaly, obesity
16p11.2 duplication syndrome	Mild to moderate ID, ADHD, microcephaly, dysmorphic features
16p12.1 deletion syndrome	Mild to moderate ID, ADHD, congenital heart defects, craniofacial dysmorphology
16p13.1 deletion	ID, schizophrenia, epilepsy, multiple congenital anomalies, dysmorphic features
17p11.2 deletion syndrome	ID, speech delay, hearing loss, sleep abnormalities, hypotonia
17p11.2 duplication syndrome	Mild to severe ID, congenital anomalies, dysmorphic features, hypotonia
17q12 deletion syndrome	Mild to moderate ID, schizophrenia, epilepsy, MODY, dysmorphic facial features
17q21.31 deletion syndrome	Mild to severe ID, epilepsy, structural brain abnormalities, musculoskeletal anomalies, dysmorphic features, hypotonia
17q21.31 duplication syndrome	Mild to moderate ID, microcephaly, hirsutism, facial dysmorphism
22q11.2 deletion syndrome	ID, schizophrenia, learning difficulties, multiple congenital anomalies, congenital heart defect, dysmorphic features
22q11.2 duplication syndrome	ID, schizophrenia, speech impairment, learning difficulties, heart defect, dysmorphic features, microcephaly

ADHD attention deficit hyperactivity disorder, *ID* - intellectual disability, *MODY* maturity onset diabetes of the young

- ¿Cómo se explica la variabilidad clínica ante una misma mutación?

1. Posible mutación puntual o polimorfismo en el otro alelo.
2. "Secon hit": el 10% de los casos presentan una segunda CNV o mutación en otra área.
3. Relevancia de múltiples genes: 16p11.2 incluye 25 genes relacionados con el neurodesarrollo, interactuando con 46 genes en otras ubicaciones.
4. Tamaños variables de la CNV.

Girirajan S, et al (2012) Phenotypic heterogeneity of genomic disorders and rare copy number variants. N Eng J Med 367(14):1321

Iyer, J., et al. (2018). Pervasive genetic interactions modulate neurodevelopmental defects of the autism associated 16p11.2 deletion in Drosophilamelanogaster. Nat. Commun. 9:2548.

2 Variaciones puntuales en genes determinados

Síndromes genéticos

- Sd X frágil
- Sd Rett
- Esclerosis tuberosa
- Neurofibromatosis
- Sd de Smith-Lemli-Opitz
- Sd Tymothy
- Fenilcetonuria
- Sd Noonan
- Duchenne

Autismo “sindrómico”

5-10% de los casos.

Asocian generalmente otros síntomas(DI, epilepsia)

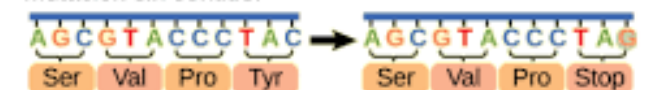
Alteran:

- vías de transcripción RNA (FMR1)
- Vías de señalización a nivel neuronal (MECP2), metilación DNA
- Alteran vía mTOR(TSC1-2)

Mutación de sentido erróneo:



Mutación sin sentido:

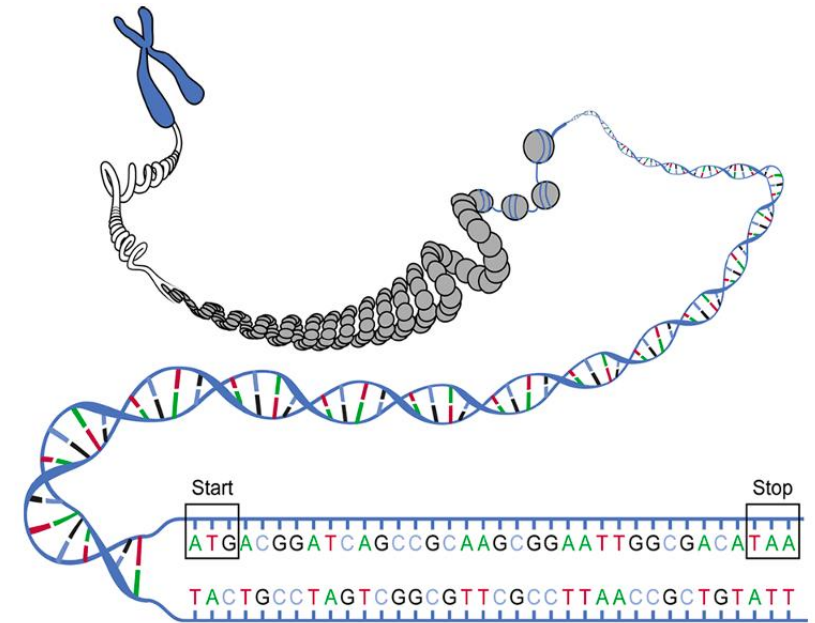


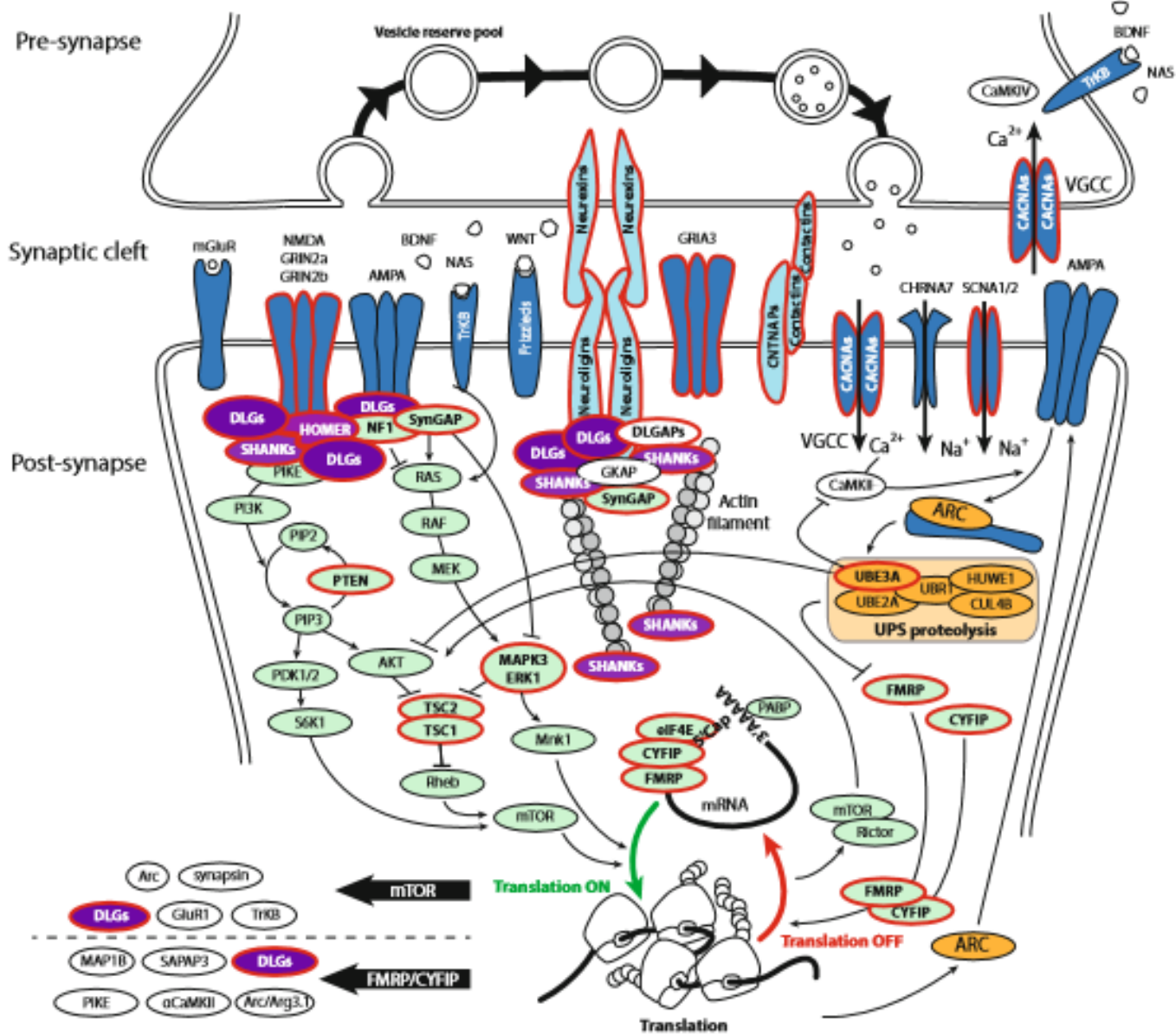
Gene	Clinical features associated with mutation
<i>CACNA1C</i>	Timothy syndrome features
<i>CHD8</i>	Macrocephaly
<i>CNTNAP2</i>	Mild to moderate ID, epilepsy, speech abnormalities, cortical dysplasia
<i>DYRK1A</i>	ID, microcephaly
<i>FMRI</i>	ID, Fragile X syndrome
<i>FOXP1</i>	ID, language impairment
<i>FOXP2</i>	Developmental verbal dyspraxia
<i>GRIN2B</i>	ID, epileptic encephalopathy
<i>MECP2</i>	ID, Rett syndrome
<i>NLGN4</i>	ID
<i>NRXN1</i>	ID, schizophrenia, mild facial dysmorphism
<i>PTCHD1</i>	ID
<i>PTEN</i>	Mild to moderate ID, macrocephaly, Cowden syndrome
<i>RELN</i>	Epilepsy
<i>SCN2A</i>	Epilepsy
<i>SHANK2</i>	Mild to moderate ID
<i>SHANK3</i>	Moderate to severe ID, severely impaired speech, schizophrenia, mild dysmorphic features
<i>SYNGAP1</i>	ID, epilepsy

Cada vez se han descubierto más genes asociados a autismo “sindrómico”

Wiśniowiecka-Kowalnik. "Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder—current evidence in the field." Journal of applied genetics 60.1 (2019): 37-47.

- Se han detectado variantes exónicas “de novo” en alrededor del 5-15% de los casos “esenciales” de TEA.
- No todas las variantes son claramente patógenas (VUS).
- Más de 1000 genes diferentes.



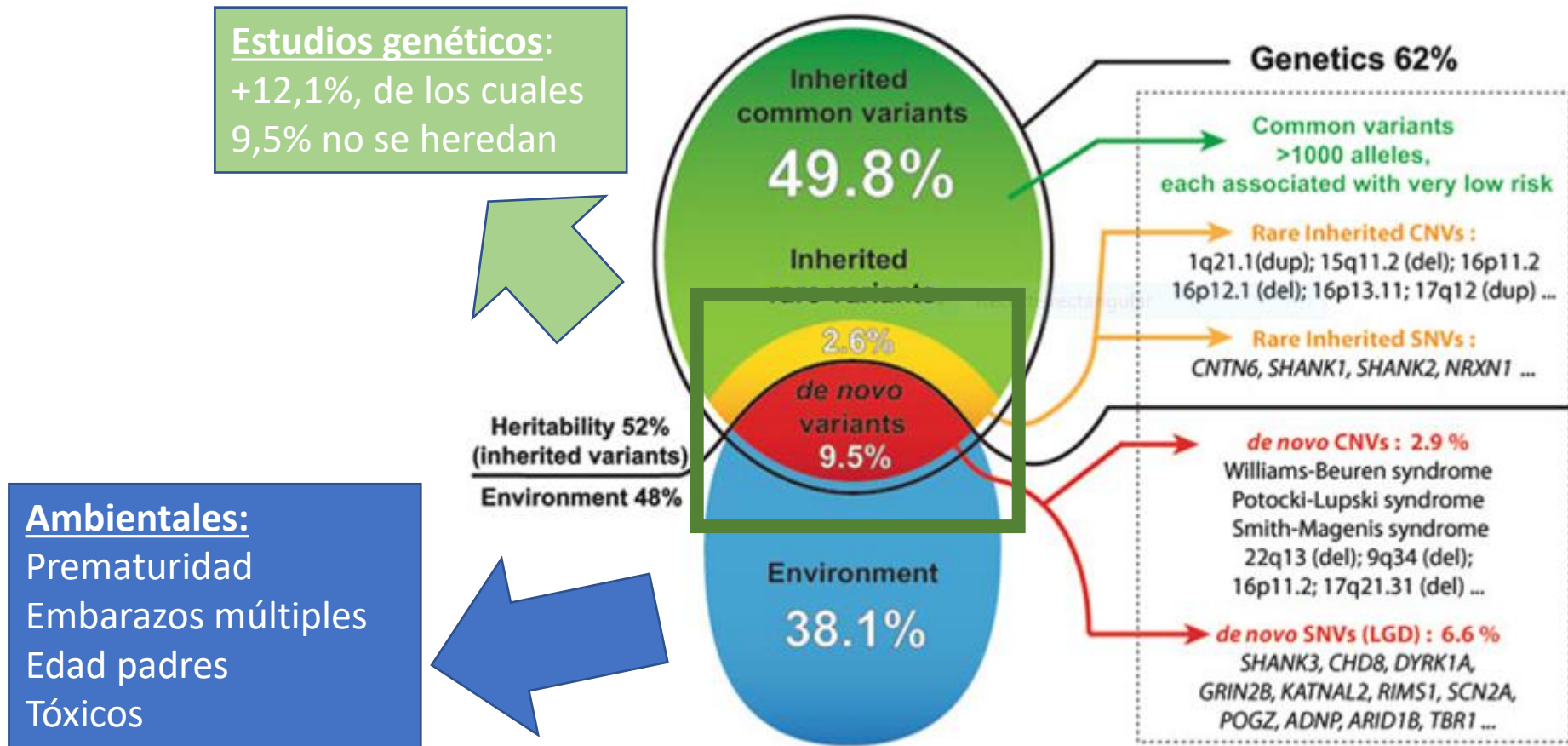


1. Proteínas involucradas en la **sinapsis** neuronal.
2. Conexión con la regulación de la transcripción o “**remodelación de cromatina**”: reguladores de la expresión génica.

De Rubeis, S., He, X., Goldberg, A. P., Poultney, C. S., Samocha, K., Cicek, A. E., et al. (2014). Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism. *Nature* 515, 209–215. doi:10.1038/nature13772

3 Polimorfismos comunes

- Búsqueda de SNP (polimorfismo de un solo nucleótido).
- Variables comunes (1% de la población) con pequeño efecto individual.
- Relevantes en enfermedades “poligénicas”.
- Se llevan a cabo estudios de ligamiento mediante GWAS (estudios de asociación a nivel genómico).
- Resultados no concluyentes hasta el momento.
 - Variabilidad clínica.
 - Estudios “pequeños” (2000 frente a 30000 en otras patologías).



TEA: 19% de personas con discapacidad visual, 9% en personas sordas y 18% en personas con discapacidad intelectual.

Huguet, G., Benabou, M., & Bourgeron, T. (2016). *The genetics of autism spectrum disorders. In A time for metabolism and hormones (pp. 101-129). Springer International Publishing.*

Kalsner, Louisa, et al. "Genetic testing including targeted gene panel in a diverse clinical population of children with autism spectrum disorder: Findings and implications." *Molecular genetics & genomic medicine* 6.2 (2018): 171-185.



DIAGNÓSTICO:

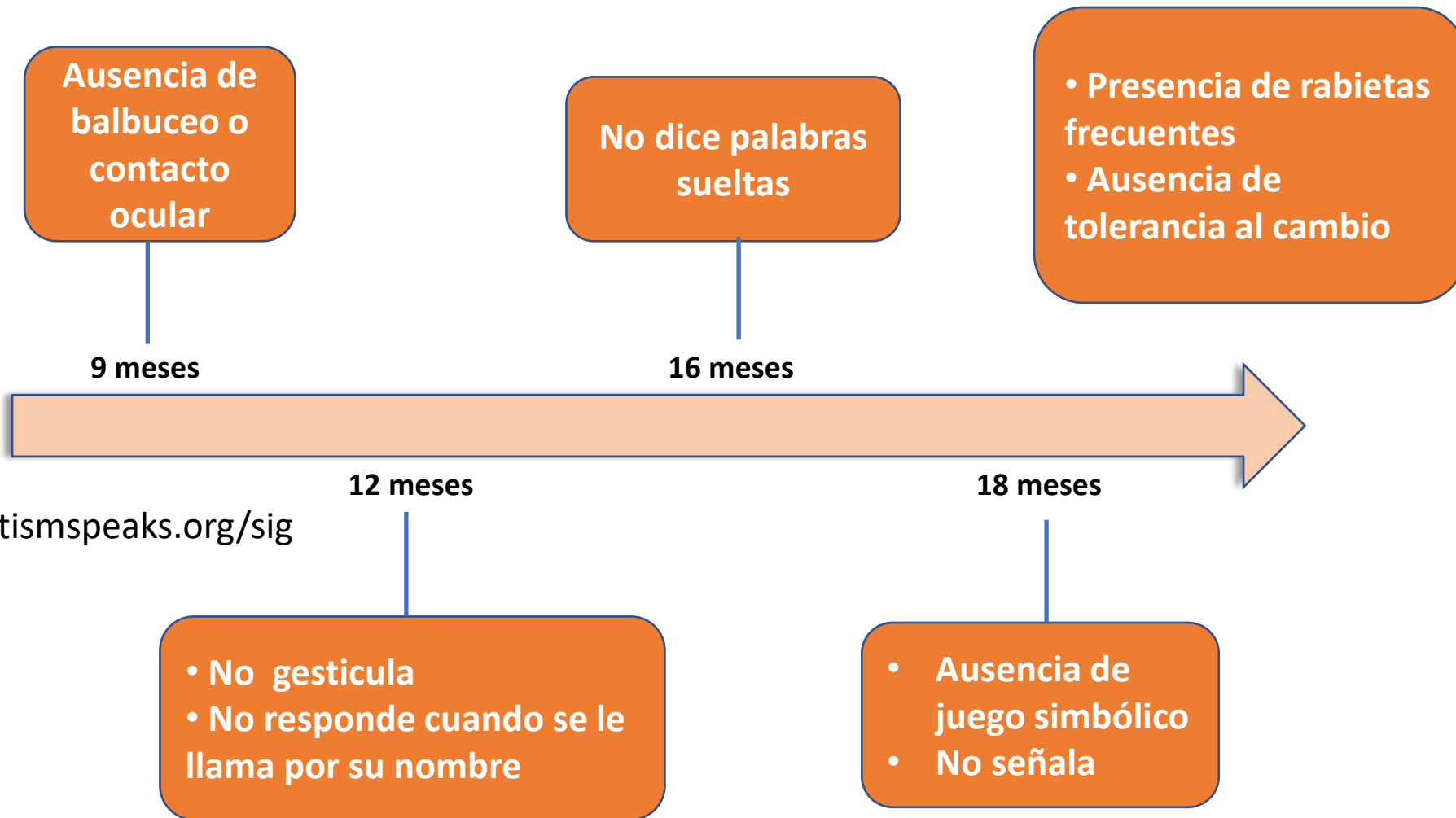
Familia

Escuela

Atención primaria



DIAGNÓSTICO: signos precoces



<https://www.autismspeaks.org/signs-autism>

Las siete señales tempranas del autismo

DETECTARLAS A TIEMPO PODRÍA
EVITAR UN RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO

Mirada

Dificultad para establecer o mantener el **contacto ocular**, o usar la **mirada** para **dirigir la atención** de los demás

Gestos

Escasos, poco comunicativos; no señalar y dificultad para comprenderlos

Intereses restringidos

Atención excesiva a algunas actividades y objetos. **Resistencia a cambios** de rutina y actividad

Respuesta al nombre

Aparente **indiferencia** cuando se le llama; **falta de respuesta** a indicaciones

Sonidos y palabras

Pocas o ninguna palabra o sonidos comunicativos; palabras o entonaciones **inusuales**

Procesamiento sensorial

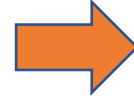
Búsqueda activa de **estimulación**, **reacciones inusuales** ante luces, sonidos o texturas

Imitación, juego, imaginación

Imaginación e imitación limitadas; **juego** demasiado **solitario**, repetitivo...



Diagnóstico precoz



Puede de realizarse
antes de los 2 años



Beneficioso, ayuda a evitar:

- Sufrimiento del niño
- Pérdida de tiempo de gran "plasticidad neuronal" del SNC del niño
- Aparición y afianzamiento de conductas secundarias inadecuadas
- Desconcierto familiar y deterioro de la convivencia

**Diagnóstico: 3 años y medio
6 años para la formas leves**

M-CHAT-R

- Cuestionario para padres
- 18 meses - 30 meses
- 20 ítems → >2 → Follow-up → >2
- Riesgo TEA: 47,5% / 94,6% cualquier anomalía en el desarrollo
- Si >8 riesgo muy alto

www.mchatscreen.com

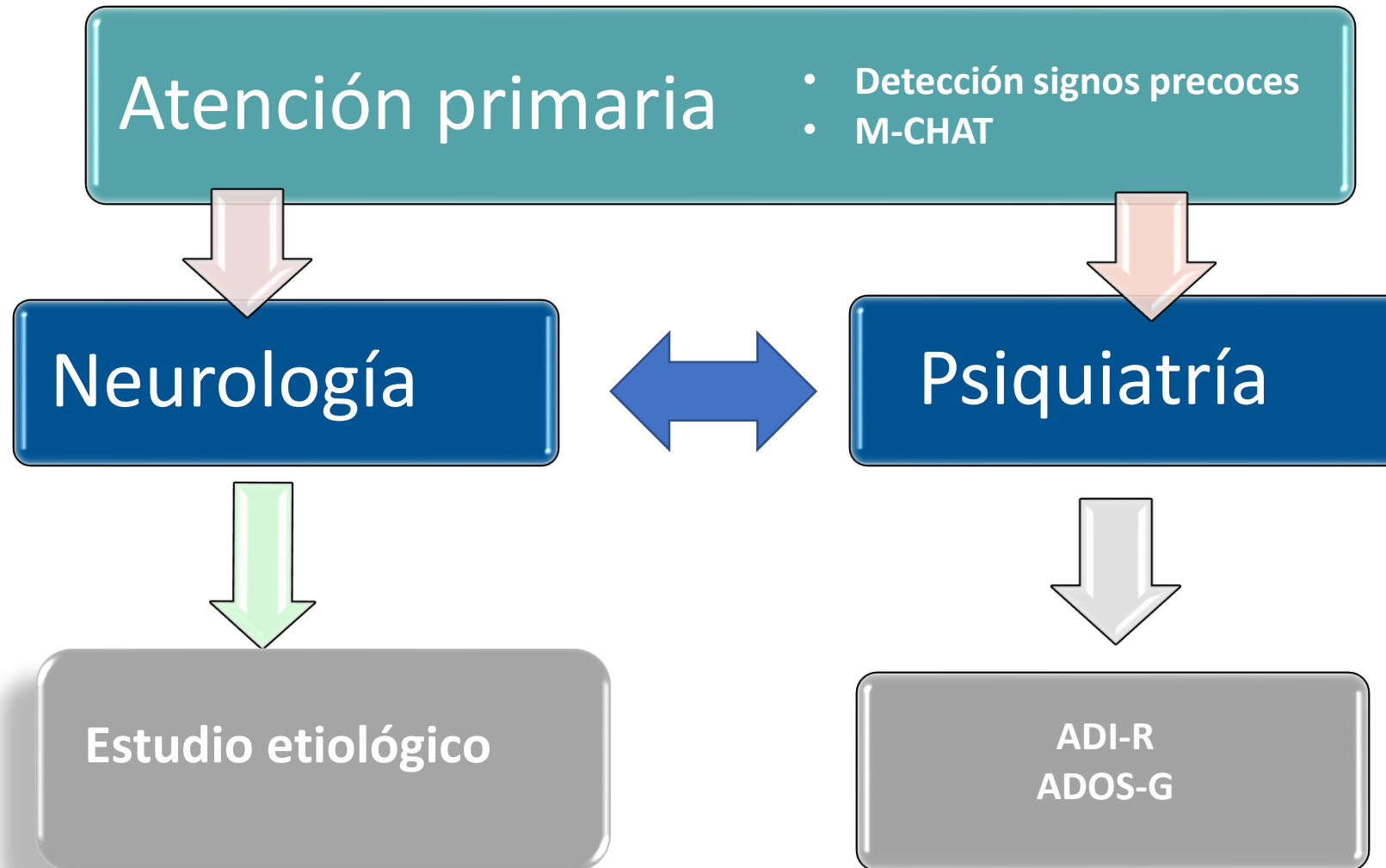
Por favor responda a estas preguntas sobre su hijo/a. Tenga en cuenta **cómo su hijo/a se comporta habitualmente**. Si usted ha visto a su hijo/a comportarse de una de estas maneras algunas veces, pero no es un comportamiento habitual, por favor responda **no**. Seleccione, rodeando con un círculo, Muchas gracias.

1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (POR EJEMPLO, Si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	SÍ	NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?	SÍ	NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (POR EJEMPLO, "hace como que" bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche,...)	SÍ	NO
4. ¿A su hijo le gusta subirse a cosas? (POR EJEMPLO, a una silla, escaleras, o tobogán,...)	SÍ	NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (POR EJEMPLO, mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?)	SÍ	NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (POR EJEMPLO, señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?)	SÍ	NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (POR EJEMPLO, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)	SÍ	NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (POR EJEMPLO, mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca?)	SÍ	NO
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (POR EJEMPLO, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete)	SÍ	NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJEMPLO, se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarle?)	SÍ	NO
11. ¿Cuándo usted sonríe a su hijo/a, él o ella también le sonríe?	SÍ	NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (POR EJEMPLO, la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?)	SÍ	NO
13. ¿Su hijo/a camina solo?	SÍ	NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo viste?	SÍ	NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (POR EJEMPLO, decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?)	SÍ	NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	SÍ	NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/preste atención? (POR EJEMPLO, busca que usted le	SÍ	NO

- ¿Muestra interés por otros niños o niñas?
- ¿Suele señalar con el dedo para indicar que algo le llama la atención?
- ¿Suele traerle objetos para enseñárselos?
- ¿Puede imitar o repetir gestos o acciones que usted hace? (por ejemplo, si usted hace una mueca él o ella también la hace)
- ¿Responde cuando se le llama por su nombre?
- Si usted señala con el dedo un juguete al otro lado de la habitación...
¿Dirige su hijo o hija la mirada hacia ese juguete?



DIAGNÓSTICO:





DIAGNÓSTICO:

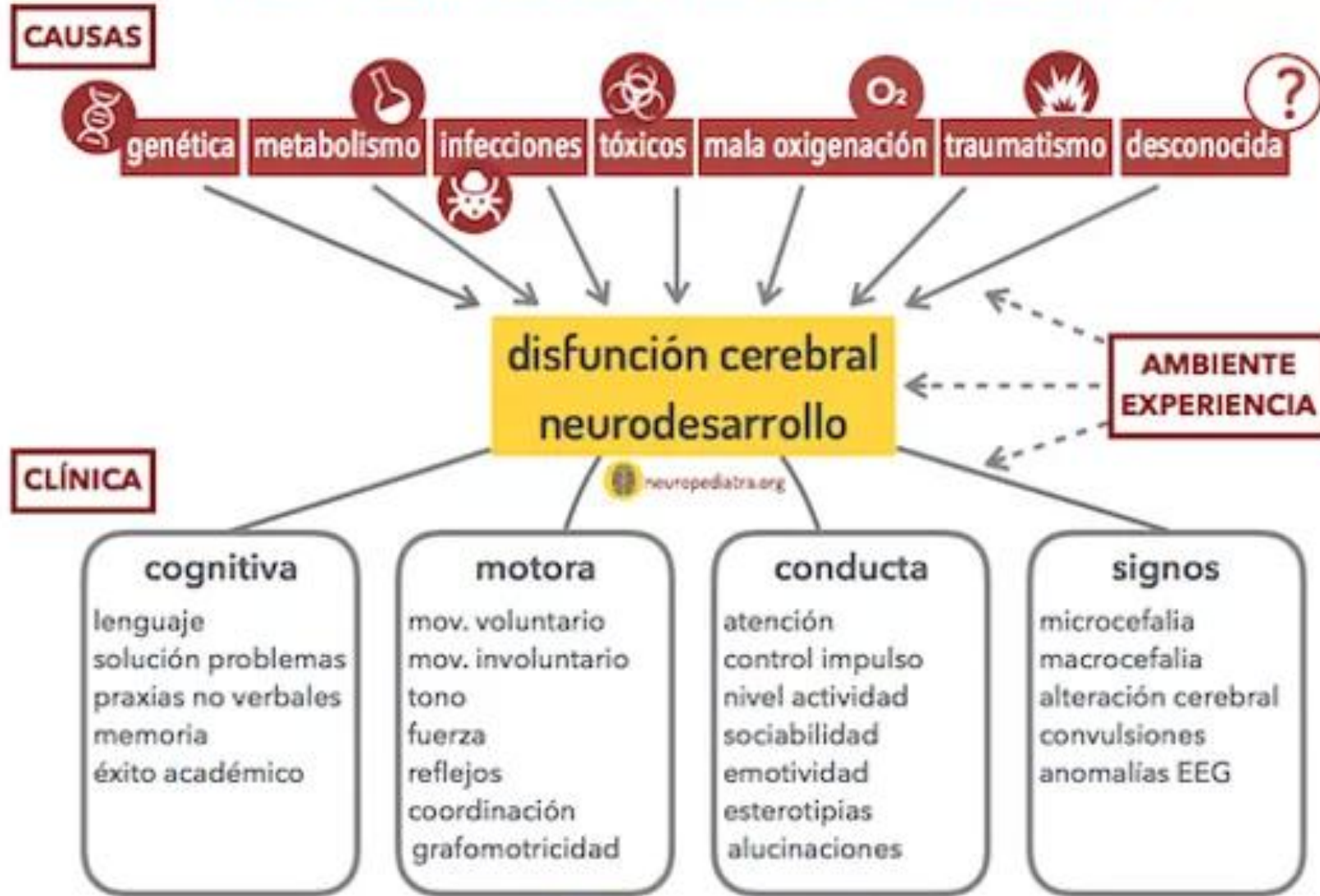
- **OBJETIVOS:**

- ✓ Confirmar diagnóstico de TEA
- ✓ Descartar patología que pueda asemejar un TEA
- ✓ Llegar a un diagnóstico etiológico y realizar una valoración genética de cara a realizar consejo genético
- ✓ Planificar el abordaje terapéutico y detectar comorbilidades que puedan requerir un tratamiento

Psiquiatría: evaluación conductual

- **ADI-R** (*Autism Diagnostic Interview-Revised*): entrevista semiestructurada dirigida a padres de niños con una edad mental superior a 18 meses. su objetivo es conseguir descripciones detalladas de los comportamientos que constituyen criterios diagnósticos.
- **ADOS-G** (*Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic*): valoración semiestructurada destinada a evaluar el juego, la interacción social, la comunicación y el juego simbólico por medio de una serie de actividades sociales de tipo lúdico.

modelo de disfunción cerebral del neurodesarrollo



- Prematuridad
- Síndrome alcohólico fetal
- Síndrome de X frágil
- TCE- DCA
- Epilepsia
- Fármacos antiepilépticos
- Neurofibromatosis
- Poca estimulación

* Adaptado de Myers, 2013

Discapacidad Intelectual

- Niveles de Gravedad (Leve, Moderado, Grave, Profundo)
- Retraso Global del Desarrollo
- Trastorno del desarrollo intelectual

Trastorno de la Comunicación

- Trastorno del lenguaje
- Trastorno fonológico
- Trastorno de la fluidez de inicio en la infancia (tartamudeo)
- Trastorno de la comunicación social (pragmático)
- Trastorno de la comunicación no especificado

Trastorno del Espectro del Autismo (TEA)

Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH)

Trastorno Específico del Aprendizaje

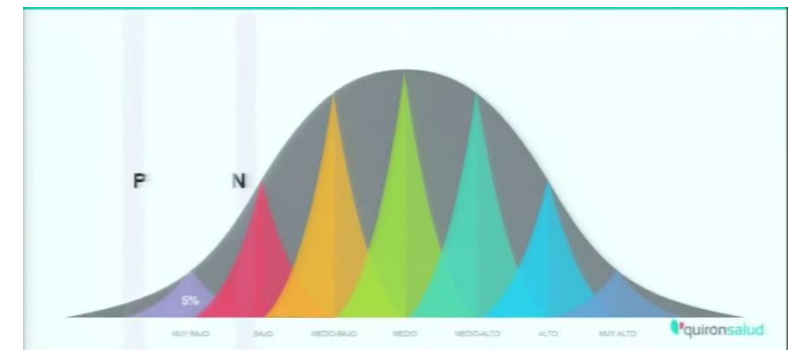
- Con dificultades en la lectura (dislexia)
- Con dificultades en la expresión escrita
- Con dificultades en Matemáticas (discalculia)

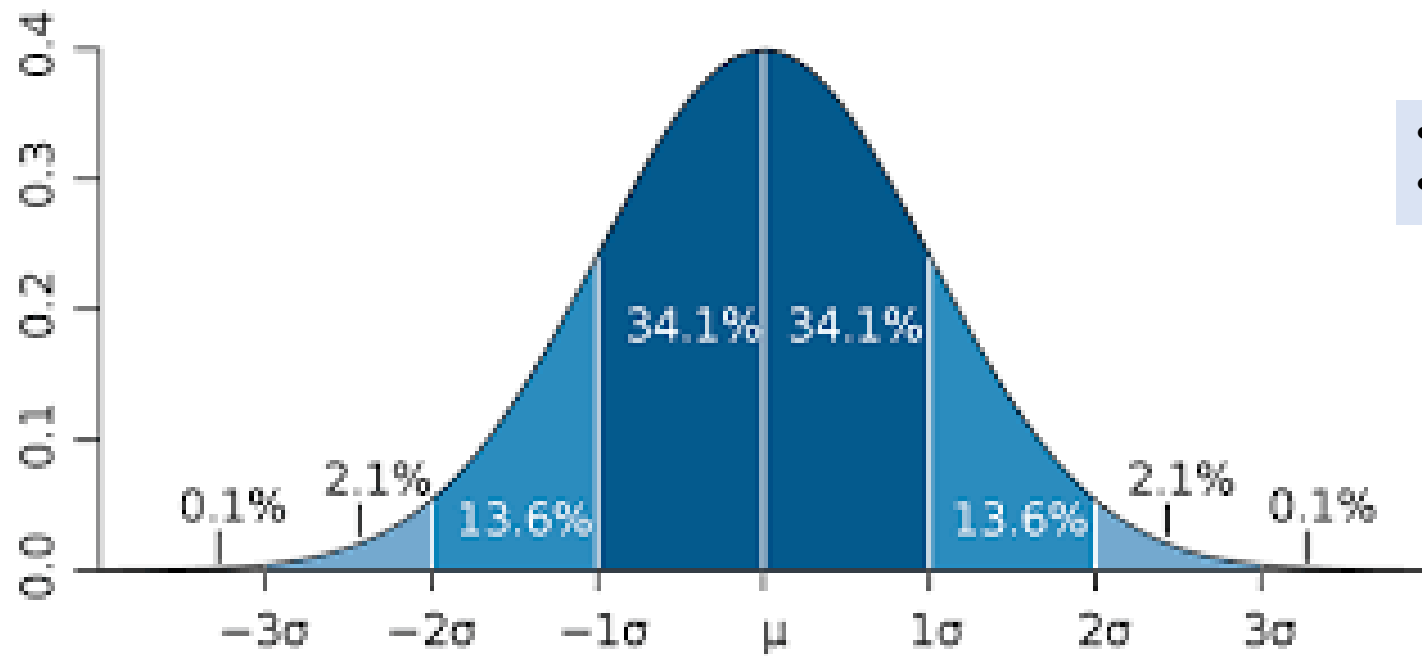
Trastornos Motores

- Trastorno del Desarrollo de la Coordinación
- Trastorno de Movimientos Estereotipados
- Trastornos de tics

Trastornos del neurodesarrollo:

1. Comorbilidad
2. Genética en común
3. Visión dimensional





- Que interfieran en las AVD
- Comorbilidad

TEA





ELSEVIER

Contents lists available at ScienceDirect

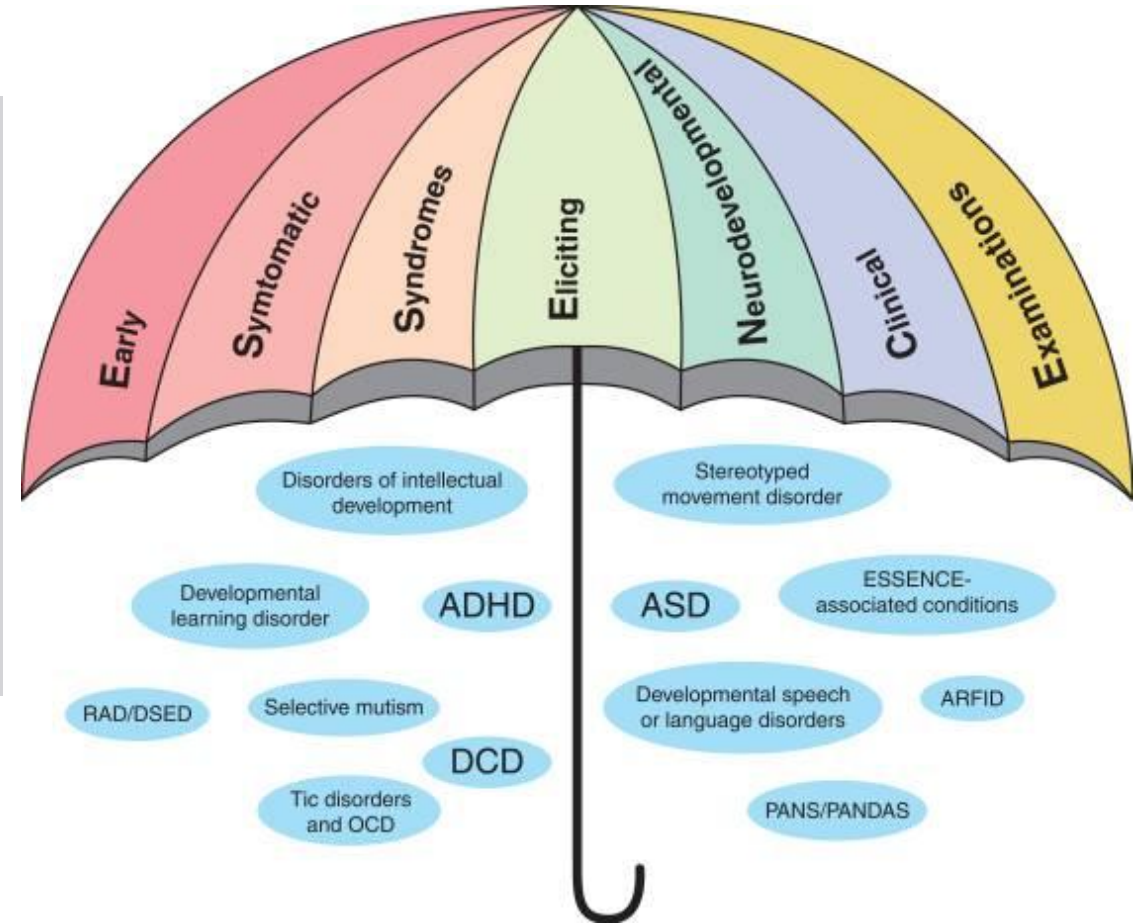
Research in Developmental Disabilities



The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations[☆]

Christopher Gillberg

Institute of Neuroscience and Physiology, Child and Adolescent Psychiatry, University of Göteborg, Sweden



- Niños diagnosticados de TEL con 2 años, 70% a los 7 años tenían diagnóstico de TEA, TDAH y / o DI.
- Niños con diagnóstico de TEA a los 3 años, 25% no mantiene el diagnóstico posteriormente
- Entre el 10-60% de TEA tienen asociado otros TND
- No poner diagnósticos por debajo de los 5 años:
 - Buscar los síntomas:

Symptom
Motor abnormality
General developmental delay
Speech and language delay
Social interaction/communication problems
Behaviour problems
Hyperactivity/impulsivity
Hypoactivity
Inattention/does not listen
Sleep problems
Feeding difficulties

Beneficios de utilizar el término ESSENCE

- Evita poner diagnósticos cerrados por debajo de los 5 años, ya que pueden cambiar
- Al no dar un diagnóstico específico, se tienen más en cuenta todos los síntomas
- Se evitan tratamientos muy específicos a diagnósticos cerrados: logopedia para TEL

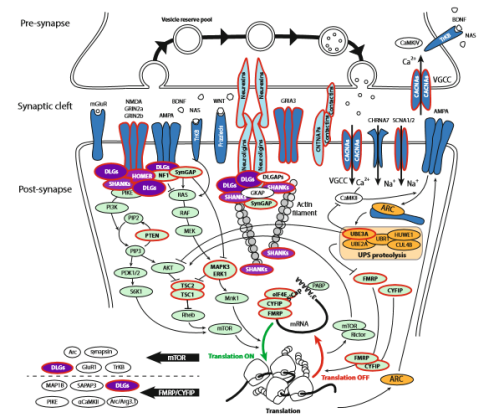


Neurología:

- **1.** Historia personal y familiar detallada (antecedentes prenatales, perinatales, otros síntomas, historia familiar, revisar screening metabólico realizado...)
- **2.** Examen clínico: peso, talla, perímetro craneal, piel, megalias, valorar rasgos dismórficos. Exploración neurológica completa.
- **3.** Descartar problemas auditivos y visuales.
- **4.** Estudio genético: CGH array y estudio genético X-Fragil (?) (expansión del gen FMR1), exoma?

Pruebas de segundo nivel:

- a. **EEG** si existe historia **compatible con crisis epilépticas** o si **regresión clara de lenguaje**(S Landau-Kleffner)
- b. La **RM** cerebral sólo está indicada si hay hallazgos anómalos en exploración neurológica.
- c. **Pruebas metabólicas**: indicadas si existe historia de consanguinidad o datos sugestivos de enfermedad metabólica (letargia, episodios de regresión, fallecimientos tempranos en la familia, dismorfias). *Glucosaminoglicanos, creatina orina, GAA, homocisteína*
- d. **Test genéticos específicos** : plantear exoma, sobre todo si discapacidad intelectual y/o epilepsia.



EPILEPSIA: 25%

Dos picos :
 <2 años y >10 años.

DISCAPACIDAD INTELECTUAL(30%)

COMORBILIDAD

DÉFICIT MOTOR(80%):
 torpeza o alteraciones en la
 marcha

TRASTORNO DE SUEÑO
TDAH
DIFICULTADES DE APRENDIZAJE



tratamiento: no curativo

Intervenciones psicosociales



- Análisis conductual aplicado: utiliza los principios y técnicas de la psicología del aprendizaje para modificar la conducta (*Ej: Intervención conductual temprana intensiva*).
- Terapia cognitivo-conductual: para niños mayores y adolescentes con habilidades sociales limitadas o síntomas psiquiátricos.
- Plan educativo individualizado (PEI):
 - *Early Start Denver Model*
 - *Treatment and Education of Autism and related Communication handicapped Children (TEACCH)*
- Logopedia: sistemas de comunicación aumentativa o alternativa (lengua de signos, pizarras electrónicas, soportes visuales...



tratamiento farmacológico:

Impulsividad

Inatención

- Metilfenidato
- Guanfacina
- Atomoxetina
- Clonidina

No existe tratamiento curativo para los síntomas “core” del TEA

Agresividad

Conductas disruptivas

- Risperidona
- Aripiprazol



Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Randomized, controlled, crossover trial of methylphenidate in pervasive developmental disorder 62:1266.

Harfterkamp M, van de Loo-Neus G, Minderaa RB, et al. A randomized double-blind study of atomoxetine versus placebo for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in children with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012; 51:733.

Fung LK, Mahajan R, Nozzolillo A, et al. Pharmacologic Treatment of Severe Irritability and Problem Behaviors in Autism: A Systematic Review and Meta-analysis. *Pediatrics* 2016; 137 Suppl 2:S124.



En resumen:

- ✓ **Trastorno del neurodesarrollo** de origen biológico
 - ✓ Trastorno de la comunicación/interacción social
 - ✓ Intereses restringidos/ rigidez/ hipersensibilidad/conductas estereotipadas
- ✓ **Prevalencia** alta: 2%
- ✓ Heredabilidad del 50%:
 - ✓ **Riesgo de recurrencia** en hermanos **entre 5-20%**
- ✓ **Los estudios genéticos poca rentabilidad:**
 - ✓ **+ 12%:** estudio CGH array++, exoma...
 - ✓ Pero riesgo de recurrencia en hermano del 5-20%!
- ✓ El **diagnóstico temprano es posible:** para comenzar a tratar
- ✓ Tratamiento multidisciplinar
- ✓ Hay que buscar la **comorbilidad**

REPASAMOS?

**MUCHAS
GRACIAS...y buen
viaje a casa**

