



Ministerio de
Salud

Gobierno de Chile

ORIENTACIONES TÉCNICAS ATENCIÓN INTEGRAL DE PERSONAS CON DIAGNÓSTICO DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA, A LO LARGO DEL CURSO DE VIDA



CAPÍTULO

2

DETECCIÓN Y EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN LA NIÑEZ Y ADOLESCENCIA

MINISTERIO DE SALUD | 2025

Subsecretaría de Salud Pública

División de Prevención y Control de Enfermedades

Ministerio de Salud "Orientaciones Técnicas para la atención integral de personas con diagnóstico de trastorno del espectro autista, a lo largo del curso de vida".

Especial agradecimiento a los niños, niñas, adolescentes, personas adultas y equipos territoriales que hicieron posible contar con los registros fotográficos incluidos en esta Orientaciones, en particular a los equipos de las salas de apoyo y rehabilitación de las comunas de Tomé, Peñalolén, La Florida, Maullín y San Ramón.

Resolución exenta N°1151

Todos los derechos reservados

CAPÍTULO 2



DETECCIÓN Y EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN LA NIÑEZ Y ADOLESCENCIA

Para identificar oportunamente el TEA y brindar los apoyos necesarios, el presente capítulo desarrolla las características de este en niños, niñas y adolescentes, las acciones de detección y los aspectos centrales para realizar una evaluación diagnóstica integral.

ÍNDICE

1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES	5
1.1. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS Y NIÑAS DE 0 A 6 AÑOS.	5
1.2. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS Y NIÑAS ENTRE LOS 6 Y 10 AÑOS	9
1.3. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ADOLESCENTES.....	12
2. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA SINDRÓMICO.....	15
3. DETECCIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA	20
3.1. SOSPECHA DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA	20
3.2. APLICACIÓN INSTRUMENTO DE TAMIZAJE EN NIÑOS Y NIÑAS DE 16 A 30 MESES.....	25
4. EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES.....	26
4.1. ELEMENTOS QUE INTEGRAN LA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL	27
4.2. CÓMO INFORMAR DEL DIAGNÓSTICO AL NIÑO, NIÑA, ADOLESCENTE Y A SUS PADRES Y CUIDADORES.....	41
5. ANEXOS.....	46
6. REFERENCIAS	87

1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES

Como ya se ha señalado en el capítulo 1, el Trastorno del Espectro Autista (TEA) se caracteriza por la presencia de dificultades y/o desafíos en dos áreas centrales: **la comunicación e interacción social, y por la presencia de patrones de Intereses, conductas y actividades restrictivas y repetitivas** (ICARR).

La **heterogeneidad** es la característica central del TEA, por lo que no se debe esperar una presentación clínica idéntica para todos los niños, niñas y adolescentes (NNA) (1). Asimismo, la comprensión del TEA como un **trastorno del neurodesarrollo (TND)**, es un enfoque clave, y plantea que si bien existen características específicas, estas son referenciales para el diagnóstico y deben ser evaluados según la edad del NNA (2).



Para orientar a los equipos de salud en la observación conductual en la etapa infantil y adolescente, a continuación, se presentan las características más comunes encontradas en personas autistas, divididas en tres etapas de desarrollo: 1) primera infancia y edad preescolar (de 0 a 6 años) y 2), escolar (de 6 a 10 años) y adolescente (de 10 a 18 años).

1.1. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS Y NIÑAS DE 0 A 6 AÑOS.

Los primeros 12 a 24 meses de edad son centrales en el desarrollo infantil, siendo un período de especial atención para el diagnóstico del TEA. A esta edad, niños y niñas con desarrollo típico aprenden a caminar, a decir sus primeras palabras y desarrollar una serie de comportamientos de atención social conjunta, como señalar y mostrar objetos a otros para compartir el foco de atención social. Diferencias en estas trayectorias son las primeras señales de alerta temprana en niños y niñas con posterior diagnóstico de TEA. De hecho, es el período de edad en que usualmente los padres comienzan a presentar preocupaciones respecto del desarrollo de sus niños y niñas (3).



A partir de los 24 meses, estas diferencias en las trayectorias se hacen aún más evidentes. En el segundo año de vida, los bebés con un desarrollo típico experimentan un rápido crecimiento de las habilidades que abarcan las interacciones sociales, el juego imaginativo y la comunicación verbal y no verbal(4).

Aunque en algunos niños y niñas pueden aparecer signos conductuales más sutiles de TEA en etapas más tempranas de la vida, para la mayoría de quienes posteriormente se les diagnostica TEA, el segundo año de vida es el momento en el que las trayectorias de desarrollo comienzan a divergir rápidamente de sus pares con desarrollo típico, en especial en áreas relacionadas con la comunicación social (5-7).

A. ÁREA DE LA COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN SOCIAL

Las diferencias en la comunicación e interacción social pueden organizarse en 4 ámbitos: habilidades de interacción social; habilidades de comunicación; habilidades de atención conjunta; y habilidades de juego, según la siguiente tabla:

TABLA 1: CARACTERÍSTICAS NUCLEARES RELACIONADAS CON LA COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN SOCIAL EN NIÑOS Y NIÑAS ENTRE LOS 0 Y 6 AÑOS.

HABILIDADES DE INTERACCIÓN SOCIAL	Interacciones usualmente mediadas por objetos y en base a intereses propios. Inician menos interacciones y estas son menos frecuentes que la de otros niños y niñas y, en general, son menos exitosas porque poseen menor comprensión mutua de las claves sociales. Pueden no responder socialmente a la interacción, por ejemplo, sin responder al nombre o sin presentar sonrisa social.
HABILIDADES DE COMUNICACIÓN	Muestran diferencias en la comunicación no verbal y suelen tener dificultades en la imitación de otros, incluyendo sus movimientos corporales, acciones con objetos, gestos, expresiones faciales y vocalizaciones. No obstante, las niñas autistas podrían mostrar mayores habilidades para la imitación de sus pares en contextos sociales. Muestran dificultades para el uso de gestos no verbales. Para hacer requerimientos, frecuentemente utilizan el cuerpo de otros como un objeto o una forma de conseguir algo que desean (por ejemplo, tomar la mano de su madre y llevarlo a lo que quieren conseguir), lo que se denomina “instrumentalización”. Los gestos de comunicación social que hagan entender a otros lo que les interesa (gestos protodeclarativos), gestos convencionales (como decir “chao” con la mano o “no” con la cabeza) o la atención conjunta (atención compartida con otra persona hacia un objeto o actividad de interés) son usualmente poco utilizados. Respecto a la forma y contenido del lenguaje, existe una alta variabilidad de habilidades entre niños y niñas autistas. Aquellos niños y niñas con un perfil mínimamente verbal o no verbal poseen muchas dificultades con la forma del lenguaje; se comunican oralmente por medio de holofrases (frase de una palabra) o vocalizaciones y pueden presentar lenguaje ecológico de organización gramatical más compleja que el lenguaje espontáneo. En la ecolalia inmediata, se repiten palabras que se acaban de oír, mientras que, en la ecolalia tardía se repiten palabras o frases escuchadas antes. Como, por ejemplo, responder con oraciones completas de una película que les guste. Las dificultades a nivel pragmático (uso del lenguaje) son consideradas un aspecto nuclear. Muestran un contacto visual limitado y, cuando lo hacen, el contacto visual suele estar no integrado con otras intenciones socio comunicativas (por ejemplo, no utilizar el contacto y expresión facial o el contacto visual y un gesto para comunicar algo). Poseen menos inicios de conversaciones y menos respuestas que cumplan con las expectativas de sus interlocutores. Presentan mayores dificultades para tomar turnos en la conversación y modos comunicativos diferentes para mostrar su intención comunicativa (Ej. pueden deambular cerca de sus compañeros o jugar paralelamente a ellos) Usualmente exhiben una prosodia más monótona o exagerada.
HABILIDADES DE ATENCIÓN CONJUNTA	Las dificultades en la atención conjunta se aprecian ya a los 14 meses de edad, convirtiéndose en un elemento muy precoz para sospechar la condición de TEA. Se observan dificultades para compartir con otra persona el interés común en un objeto, de modo de alternar la dirección de la mirada entre una persona y el objeto de interés.

HABILIDADES DE JUEGO	A partir del año, comienzan a mostrar diferencias respecto de sus pares de la misma edad, tanto en el significado como en la manipulación de los objetos. La progresión desde el juego sensorio motor al funcional y luego al simbólico, tiende a retrasarse o bien no tiene características esperadas (ver recuadro “Desarrollo típico del juego”). Por ejemplo, al segundo o tercer año de vida, un niño o niña autista podría encontrarse aún muy interesado en aspectos físicos o sensoriales de un juguete, involucrarse en dinámicas de juego de tipo causa-efecto en lugar de desarrollar aspectos de funcionalidad o simbolismo en el juego, o bien presentar mayores desafíos en dinámicas de juego e imitación. El juego sensoriomotor tiene las mismas características que sus pares, es un juego que utiliza la exploración sensorial y motora, pero que generalmente se encuentra diferenciado en interés por variabilidad en la exploración. Respecto al juego simbólico los niños y las niñas autistas presentan mayores dificultades para producir juego simbólico, sobre todo en contextos espontáneos de interacción.
-----------------------------	---

Fuente: elaboración propia en base a (5,6,8-24)

DESARROLLO TÍPICO DEL JUEGO

El juego es considerado una ocupación en el niño o niña que cumple con varias funciones de manera simultánea (25). Por una parte, proporciona espacios de gozo desarrollando la motivación intrínseca y por otro lado cumple una función instrumental favoreciendo el aprendizaje (21).

Durante el primer año de vida, el juego infantil se caracteriza por una marcada exploración de la sensación, la manipulación y características físicas de los objetos (color, olor, o sonidos). Esto es lo que se conoce como juego Sensoriomotor. Para el segundo año de vida, el juego evoluciona y se enfoca más en la función práctica (y también social) de las cosas: los autos son para rodar, las tazas para beber, los teléfonos para hablar, una cámara para retratar a otro, etc. A este juego se le denomina Funcional. Una vez que el niño o niña experimenta con los objetos y otorga propiedades físicas y organización creativa a ellos, ocurre transición a un siguiente nivel de juego (26).

Este tipo de juego se va complejizando y dotándose cada vez más de elementos imaginativos: un auto puede ser a la vez un cohete; una taza puede ser un teléfono o un cubo de madera un auto de carreras. La capacidad de utilizar un objeto como algo para lo cual no fue creado (una taza como un teléfono, por ejemplo), es denominado Juego Simbólico. En estas sucesivas etapas del desarrollo del juego, las niñas y niños no solo comienzan a manipular los objetos de un modo diferente, sino que comienzan a tener un juego cada vez más social, con roles de personas y materiales que cambian rápidamente (27).

B. ÁREA DE INTERESES, CONDUCTAS Y ACTIVIDADES RESTRICATIVAS Y REPETITIVAS

Los intereses, conductas y actividades restrictivas y repetitivas (ICARR) se encuentran entre los primeros marcadores conductuales detectables de TEA, con evidencia que indica que las frecuencias elevadas de ICARR en niños y niñas con este diagnóstico se puede identificar desde los 12 meses de edad (28). Estas características pueden categorizarse en 4 ámbitos: a) Intereses (y motivaciones) intensos, b) Estereotipias (Conductas repetitivas), c) Flexibilidad, d) Hipo o Hiper Respuesta Sensorial.

TABLA 2: CARACTERÍSTICAS NUCLEARES RELACIONADOS CON INTERESES, CONDUCTAS Y ACTIVIDADES RESTRICATIVAS Y REPETITIVAS EN NIÑOS Y NIÑAS ENTRE LOS 0 Y 6 AÑOS.

INTERESES (Y MOTIVACIONES) INTENSAS	Respecto de los objetos, presentan una preferencia particular por un juguete u otros objetos (ej.: control remoto, ventilador o un libro), los que pueden traer consigo todo el tiempo o bien, verse interesados en aspectos específicos de los objetos (ej: el giro de las ruedas de un auto de juguetes, centrarse en los ojos de una muñeca, entre otros). Pueden tener especial interés por un tipo de juego en particular; usualmente aquellos que estimulan el sistema motor, visual y en ocasiones vestibular. Estos intereses responden a una motivación intrínseca para la búsqueda de una satisfacción principalmente sensoriomotora. Muestran interés particular en temas específicos, tales como dinosaurios, animales del mar, medios de transportes, calles, entre otros.
ESTEREOTIPIAS (CONDUCTAS REPETITIVAS)	Muestran acciones repetitivas frecuentes con objetos y con su propio cuerpo (5). Estas estereotipias cumplen un propósito regulatorio proveniente de una excitación positiva o negativa (ej.: estereotipia ante un juego de placer o una sobrecarga sensorial del ambiente). Pueden presentar estereotipias reflejadas en su comunicación oral en formato de vocalizaciones y lenguaje ecolálico (5). Estas estereotipias, al igual que las motoras, pueden cumplir funciones regulatorias o bien comunicacionales.
ESCASA FLEXIBILIDAD	Poseen desafíos para adaptar sus perspectivas durante interacciones sociales o cambiar estrategias para resolver juegos o actividades de la vida diaria. Esto se considera un desafío de la función ejecutiva, principalmente asociado al componente de la flexibilidad cognitiva. Por esta misma razón, frecuentemente presentan dificultades con las transiciones, ya sea cambios de rutinas, cambios de ambientes y personas y avances en etapas de su vida (ej.: transición del jardín infantil al colegio). Aun cuando son menos notorios que en edades escolares, se pueden observar estos desafíos en comparación con sus pares de la misma edad.
HIPO O HIPER RESPUESTA SENSORIAL	Presentan una hipersensibilidad y/o hiposensibilidad intensas y persistentes a estímulos sensoriales, como se señala a continuación: ▸ Parecen indiferente al dolor, al calor o al frío ▸ Responden de manera excesiva frente a sonidos específicos (por ej. "ruido blanco" de electrodomésticos) o texturas (por ej. ropa, etiquetas, calzado) ▸ Huelen o tocan excesivamente algunos objetos o partes (por ejemplo, el pelo). ▸ Se fascinan con luces u objetos que giran. ▸ Reaccionan en forma excesiva frente sabores, texturas, olores, apariencia o texturas mixtas de alimentos y/o son muy restrictivos en su alimentación.

Fuente: elaboración propia en base a (29–39)

1.2. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS Y NIÑAS ENTRE LOS 6 Y 10 AÑOS

La transición a la escuela desde la etapa preescolar plantea nuevos retos sociales, cognitivos y académicos para niños y niñas en general y en particular para los niños y niñas autistas. El contexto preescolar relativamente predecible y contenido, se modifica hacia el entorno escolar que es más dinámico, cambiante y que expone a los niños a un número mayor de interacciones con pares y adultos (40). El modelamiento social adulto y lo que se espera respecto de las conductas y expresión de emociones en los niños y niñas en la etapa escolar es otro gran desafío para los niños y niñas que transitan desde una edad preescolar a la escolar. Al igual que en la etapa preescolar, las características del TEA en etapa escolar básica se describen de acuerdo con las dos áreas características



A. ÁREA DE LA COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN SOCIAL

Las diferencias en la comunicación e interacción social en edad escolar siguen siendo un aspecto nuclear de las características propias de niños y niñas autistas. Estas se pueden categorizar en 5 ámbitos: interacción social y relaciones sociales; atención social; mentalización o teoría de la mente (ToM); comunicación; y habilidades de juego. Estas se describen en la siguiente tabla:

TABLA 3: CARACTERÍSTICAS NUCLEARES RELACIONADAS CON LA COMUNICACIÓN SOCIAL RECÍPROCA E INTERACCIÓN SOCIAL.

INTERACCIÓN Y RELACIONES SOCIALES	Las interacciones sociales durante la etapa escolar se vuelven más complejas y requieren de diversas habilidades, tales como la atención social y la ToM. Al igual que en etapa preescolar, presentan diferencias de socialización que repercuten en la comprensión de interacciones de otros y cómo son entendidos por otros sus señales de interacción social. Presentan menos interacciones sociales con sus compañeros neurotípicos, se involucran de manera menos continua en situaciones de juego en el patio (sobre todo en grupo de tres o más niños o niñas y, algunas veces, pueden verse aislados). Si bien muchas veces pueden participar de interacciones con sus pares que tienen resultado eficaz (darse afecto; compartir información; saludarse; compartir juego), otras tantas pueden participar de interacciones poco exitosas (ej., poseer una intención comunicativa expresada de manera poco convencional para sus pares que no es comprendida por ellos y que no llega a transformarse en interacción activa). Por lo anterior, son más propensos a tener experiencias negativas de interacción que conducen a más aislamiento y, que finalmente, repercuten en su salud mental y en su éxito académico.
---	--

ATENCIÓN SOCIAL	Las dificultades en las habilidades en la atención social (ver glosario) se pueden explicar por la atención visual focalizada en objetos no sociales (e.j., juguetes, objetos) por sobre los objetos sociales (ej., caras, sonrisas).
MENTALIZACIÓN O TEORÍA DE LA MENTE	Las dificultades en la ToM explican buena parte de las dificultades sociales para ponerse en el lugar de otros, adaptar su conducta en el medio social, anticiparse al desenlace de situaciones cotidianas, etc.
COMUNICACIÓN	En términos de comunicación verbal, niños y niñas en etapa escolar se espera que desarrollen habilidades de lecto-escritura, sean capaces de complejizar sus estructuras gramaticales, expandir sus habilidades léxicas hacia conceptos menos familiares y más abstractos y desarrollar habilidades discursivas. Las habilidades de lectura de los niños y niñas autistas son heterogéneas, aunque la mayoría de ellos presenta algún grado de dificultad en comprensión lectora. En gran medida esto se asocia a las dificultades de lenguaje que venían de la etapa preescolar. En el discurso, presentan diferencias al compararlos con sus pares. Frecuentemente no responden a las preguntas o bien repiten comentarios de otros; les es difícil ampliar el tema de conversación (ej: entregando nueva información a sus pares) y hablar de sus experiencias personales. Respecto del discurso narrativo, aquellos con mayor desarrollo lingüístico desarrollan introducciones similares a las de sus pares neurotípicos, pero durante el desarrollo de las narraciones se desvían de los aspectos más relevantes de la historia. Aquellos con perfil no verbal, en etapa escolar, se comunican por medio de conductas de instrumentalización, gestos propios y convencionales y otros métodos alternativos y aumentativos de comunicación (ej. tablets, tarjetas, etc.). Los estudiantes con perfil mínimamente verbal, además de estos modos de comunicación utilizan vocalizaciones, palabras aisladas y lenguaje ecolálico. Además, poseen usualmente baja inteligibilidad de su habla (presumiblemente por dificultades motoras asociadas). Dependiendo de su compromiso cognitivo, presentan mayores o menores dificultades comprensivas y usualmente inician menos interacciones que sus pares neurotípicos. En el caso de los niños y niñas no verbales, se ha evidenciado que utilizan la comunicación principalmente con fines regulatorios y escasamente con fines propositivos.
HABILIDADES DE JUEGO	Las conductas de juego y conversación son consideradas como claves en la niñez, como un medio para establecer relaciones de amistad con los pares. Se observan dificultades para el desarrollo de juego simple (juego o actividad con un foco u objetivo común, pero sin estructura o reglas), en las que deben poner en funcionamiento el conocimiento social y la creatividad para crear acciones compartidas y jugar con sus compañeros. En etapa escolar, las interacciones que están mediadas por pares generan incertidumbre y se presentan como espacios de escasa estructura por lo que prefieren estilos de interacción mayormente estructurados como los juegos de mesa.

Fuente: elaboración propia en base a (20,24,41-60)

B. ÁREA DE INTERESES, CONDUCTAS Y ACTIVIDADES RESTRICATIVAS Y REPETITIVAS

Si bien los ICARR son característicos de todas las edades en el TEA, es en la edad escolar cuando aparecen de manera más explícita sus manifestaciones: áreas de interés intensas, estereotipias, insistencia en la uniformidad y dificultades sensoriales (38). Estas se describen a continuación.

TABLA 4. CARACTERÍSTICAS NUCLEARES RELACIONADOS CON INTERESES, CONDUCTAS Y ACTIVIDADES RESTRICATIVAS Y REPETITIVAS (ICARR).

INTERESES (Y MOTIVACIONES) INTENSAS	Poseen aficiones intensas y centradas en objetos (como apilar juguetes) y temáticas que no necesariamente son de atención para personas neurotípicas. Por ejemplo, pueden mostrar interés en sistemas de alcantarillado o medios de transporte. Pueden también demostrar un apego inusualmente fuerte a ciertos objetos. Estos intereses intensos y focalizados tienen un correlato tanto en la conducta, como en la comunicación y socialización, por lo que muchas veces su interés tiende a hegemonizar conversaciones y relaciones sociales.
ESTEREOTIPIAS (CONDUCTAS REPETITIVAS)	Típicamente, las conductas sensorio motoras repetitivas incluyen manierismos con las manos o los dedos, como chasquear o retorcer los dedos; manierismos corporales complejos, como girar en círculos; interacciones sensoriales inusuales, como mirar objetos de reojo; y uso repetitivo de objetos, como alinear juguetes. Este tipo de conducta se puede identificar en más de un tercio de niños y niñas autistas, inclusive en aquellos considerados con bajas necesidades de apoyo. Conductas muy notorias como balanceos o vocalizaciones repetitivas la mayor parte del día han sido explicadas como mecanismos para la búsqueda de sensaciones placenteras, la disminución de la ansiedad o para captar la atención de otros.
INSISTENCIA EN LA UNIFORMIDAD	Incluye dificultades conductuales y emocionales que se producen con pequeños cambios en la rutina o en el entorno (como por ejemplo un cambio en camino al colegio o una modificación en la disposición de los muebles de la habitación); la insistencia en mantener rutinas como insistir en sentarse en el mismo asiento en la sala de clases; y compulsión y rituales, como insistir en girar a la derecha al salir de la escuela o tener gustos selectivos por la ropa o por preparaciones específicas en las comidas. La tendencia a la uniformidad explica en gran medida la escasa flexibilidad y dificultad para adaptarse a nuevos contextos sociales o relacionales.
DIFICULTADES DE INTEGRACIÓN SENSORIALES	Las alteraciones del procesamiento sensorial están presentes hasta en un 90% de niños y niñas autistas. Se ha visto que la hiperreactividad y la búsqueda sensorial presentan un peak entre los 6 y 9 años de edad. Puede existir tanto una Hiporreactividad (por ejemplo, falta de conciencia o respuesta lenta a la entrada sensorial, como la tendencia a chocar con las cosas) y/o como Hiperreactividad (por ejemplo, hipersensibilidad ante los ruidos fuertes o reacciones exageradas ante estímulos olfativos); y/o expresarse como Búsqueda Sensorial (por ejemplo, insistencia e interés por experiencias sensoriales prolongadas o intensas, como participar en movimientos rítmicos, girar, mecerse o ver la luz directamente). En una persona, pueden estar presente uno, dos o los tres perfiles sensoriales. Por ejemplo, un niño o niña puede presentar hiperreactividad a los ruidos, hiporreactividad a la temperatura (no reacciona ante el frío o calor) y tener una búsqueda sensorial a través de girar en círculos. Existe una relación entre el patrón de procesamiento sensorial y las manifestaciones a nivel social. Por ejemplo, niños y niñas con patrones de hiper respuesta a estímulos sensoriales táctiles u olfativos/gustativos tienden a presentar mayores dificultades en la relación y adaptación social. Lo anterior, es explicado básicamente porque los niños y niñas autistas tienden a evitar situaciones sociales o lugares en base a sus percepciones sensoriales: por ejemplo, podrían preferir no entrar a una habitación por percibir un mal olor o reaccionar de manera evitativa ante las muestras de afecto corporal de sus pares como abrazos o contacto físico. La hipersensibilidad a los sonidos y ruidos ha demostrado no solo una afectación adaptativa (por ejemplo, el rehusar ir al colegio, pues el ruido de la sala les molesta y perturba), sino que ha mostrado ser un determinante en el bajo rendimiento escolar por imposibilidad de “filtrar” el sonido del medio, alterando la capacidad atencional de los niños y niñas.

Fuente: elaboración propia en base a (40,61-69)

1.3. CARACTERIZACIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ADOLESCENTES

Una de las particularidades del TEA es la persistencia de rasgos atípicos en el neurodesarrollo a lo largo de la vida (68). Por lo tanto, estas características suelen estar presentes tanto en la adolescencia como en la adultez, aunque sus manifestaciones pueden diferir considerablemente de lo observado en niños y niñas en su etapa preescolar y escolar.

Durante la adolescencia, se experimentan numerosos cambios físicos y mentales, a la par de un avance constante hacia la autonomía y el establecimiento de patrones duraderos de comportamiento afectivo y sexual. Todo esto ocurre en un entorno familiar, escolar y social que, generalmente, tiende a ser cada vez más complejo(69). Por este motivo, en los adolescentes autistas, es frecuente identificar desafíos en el funcionamiento adaptativo en distintas áreas del desarrollo cognitivo y socioemocional. Además, suelen presentar malestar emocional, problemas de autoestima e identidad, dependencia de dispositivos electrónicos y pueden experimentar acoso por parte de sus pares y adultos (70).

Las personas autistas que poseen altas capacidades cognitivas, especialmente aquellas que crecen en un ambiente favorable, suelen no presentar dificultades en la adquisición del lenguaje u otros hitos del desarrollo, por lo que pueden recibir un diagnóstico tardío, a veces no antes de la adolescencia (70). Además, durante esta etapa la detección de las características autistas puede ser difícil por la falta de comprensión de las trayectorias de estas características clínicas en personas mayores de 10 años y sus posibles variaciones por género, el uso de camuflaje sintomático como estrategia adaptativa, la atenuación de algunos síntomas y la posible co-ocurrencia con otros trastornos (71-75). Por estas razones, resulta fundamental mantener un alto índice de sospecha y buscar activamente las manifestaciones del TEA en adolescentes que muestran dificultades emocionales, conductuales, académicas u otras características del neurodesarrollo que se desvíen del patrón de síntomas autistas habituales (76).

A continuación, en Tabla 5 se presentan las principales características clínicas y desafíos más frecuentes en adolescentes autistas.

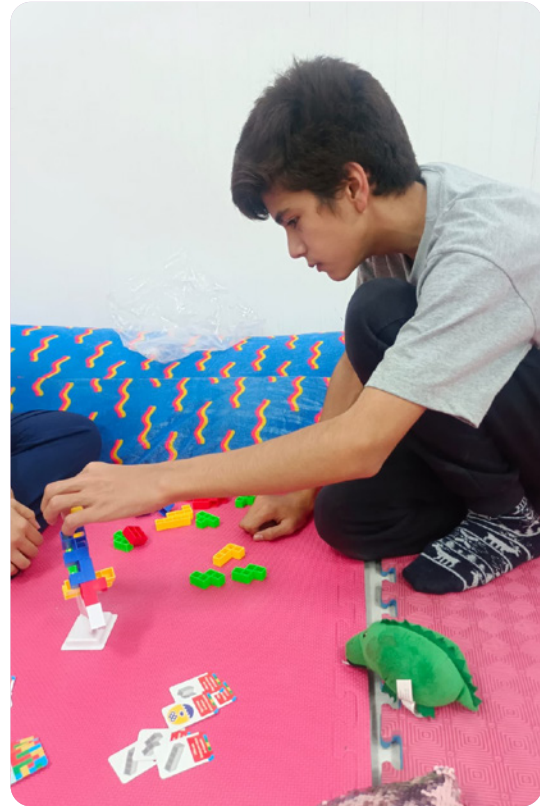


TABLA 5. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y DESAFÍOS DE SALUD FRECUENTES EN ADOLESCENTES CON DIAGNÓSTICO DE TEA.

PATRONES DE COMPORTAMIENTO, INTERESES O ACTIVIDADES	Los intereses restrictivos, intensos y poco funcionales presentes en edades tempranas tienden a persistir. La creciente complejidad de los retos sociales y académicos durante la adolescencia puede intensificar la rigidez en rutinas no funcionales y aumentar la frecuencia o intensidad de rituales, interfiriendo con la ejecución de las actividades de la vida cotidiana, y su desenvolvimiento en las áreas social y emocional. Esta situación puede elevar el riesgo de victimización, aislamiento social y abandono escolar. Es habitual observar intereses usuales para el rango etario, pero de alta intensidad, como es el caso del uso de dispositivos electrónicos, lo cual puede limitar la funcionalidad global e incrementar el riesgo de aislamiento social. También es frecuente el cambio de intereses en el tiempo y la tendencia a la especialización o conocimiento detallado de posibles intereses vocacionales. Asimismo, existen diferencias en el contenido de los intereses relacionados con el género, siendo más frecuente el uso de la creatividad en las adolescentes. Los y las adolescentes autistas pueden mostrar preferencia por ciertas actividades que generan interacciones indirectas en contraste de la identificación e interacción con pares, siendo los videojuegos y el uso de redes sociales una de las formas preferidas. Es común ver la participación de manera más frecuente en juegos e interacciones de este tipo con sus pares que en juegos de equipo o competencia, o bien, dibujar personajes de sus dibujos animados preferidos. Pueden presentar patrones repetitivos o restrictivos en el lenguaje hablado, así como estereotipias en acciones o durante el juego e interacción. Pueden presentar alteraciones en la regulación de elementos de diversas modalidades sensoriales (hiporrespuesta o hiperrespuesta), usualmente variables a lo largo de su vida. Es frecuente que, a esta edad, los intereses intensos estén relacionados con elementos sensoriales de modalidad visual. Pueden persistir o aparecer nuevas dificultades alimentarias por desregulación sensorial oral y problemas en la adaptación a ambientes por el estímulo sensorial multimodal. Aunque una alta proporción encuentra estrategias de manejo para las dificultades sensoriales, estas pueden incrementar los problemas en la conducta adaptativa e interacción social efectiva.
COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN SOCIAL	Presentan respuestas atípicas ante situaciones sociales. Muestran dificultades persistentes en la integración de la comunicación verbal y no verbal. En los y las adolescentes con escaso desarrollo del lenguaje hablado, es esencial, en términos de diagnóstico, observar un repertorio limitado de expresiones faciales y gestos comunicativos, así como alteraciones cualitativas en el contacto visual y en el uso adecuado de gestos y expresiones faciales. Estas dificultades obstaculizan la comunicación efectiva e impactan en el desarrollo social y cognitivo. Es habitual que al inicio de la adolescencia (entre los 10 y 11 años) exista poca movilización fuera del núcleo familiar, generando brechas en el acceso a la socialización típica con pares de su edad. Generalmente, recién a partir de los 12 años, aparece la necesidad de individualidad y búsqueda de interacción con pares. Sin embargo, los y las adolescentes autistas suelen tener dificultades en el uso de habilidades sociales, lo que limita su capacidad para forjar amistades. Pese a esto, generalmente, desean formar relaciones y son conscientes de su soledad desde temprana edad. Enfrentan dificultades para adaptarse efectivamente a los cambios extrínsecos ambientales y de la temática conversacional. En parte, estas alteraciones son producidas por limitaciones en la identificación de las normas sociales, lo que dificulta la adaptación a diversos contextos sociales y personales, pudiendo afectar el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones interpersonales con pares y adultos. La adolescencia media (13 a 16 años) es un periodo de alto riesgo emocional y físico, debido que persisten el bajo control inhibitorio de la conducta y el bajo establecimiento de límites interpersonales. Sumado a esto, suele aparecer la necesidad de interacción con pares, ejerciendo el medio fuera del núcleo familiar una influencia decisiva en la toma de decisiones. Esto puede derivar en riesgo de consumo de sustancias ilícitas, conductas sexuales y vínculos emocionales de riesgo, así como victimización.

DOMINIO FÍSICO	Suelen presentar un curso típico del desarrollo físico y puberal. Sin embargo, tienen un mayor riesgo de sobrepeso, obesidad y trastornos de la conducta alimentaria. Asimismo, podrían presentar un mayor riesgo de pubertad precoz.
DOMINIO COGNITIVO	Pueden enfrentar dificultades en el aprendizaje, en distintas áreas, como la lectura, la escritura, las matemáticas y el cálculo, desde el comienzo de su formación escolar. Sin embargo, a menudo manejan con relativa facilidad las áreas académicas de los primeros años debido a la simplicidad y concretismo de los contenidos impartidos. Un alto porcentaje de adolescentes muestra dificultades en el aprendizaje de contenidos abstractos y en la realización de los deberes académicos, debido a peculiaridades en las habilidades perceptivas y memoria sensorial, así como limitaciones en las habilidades ejecutivas de organización y planificación de tareas complejas. Esto puede estar reflejado en la elevada co-ocurrencia de trastorno por déficit atencional con hiperactividad. Por otra parte, la elevada cantidad de información social y sensorial multimodal simultánea puede actuar como una barrera para el aprendizaje y regulación emocional de los adolescentes autistas.
DOMINIO EMOCIONAL	Suelen presentar dificultades en la identificación de las propias emociones y de los factores internos o externos que modifican el propio estado emocional, dificultando el establecimiento de estrategias para una efectiva regulación emocional y conductual. Estas dificultades pueden derivar en la aparición de alteraciones de la conducta alimentaria, agresividad, sintomatología ansiosa o anímica, consumo de sustancias y conductas autolesivas. Se observa un aumento significativo en los diagnósticos de trastornos de ansiedad y del estado de ánimo a partir de los 15 años. Es posible que se produzca un subdiagnóstico en los primeros años de la adolescencia, debido a la baja frecuencia con la que los adolescentes acuden al sistema de salud. Este fenómeno puede estar parcialmente explicado por la percepción distorsionada de los familiares cercanos, que puede verse influenciada por el enmascaramiento de síntomas y dificultades en la percepción de las propias emociones del adolescente.

Fuente: elaboración propia en base a (35,68–118)

2. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA SINDRÓMICO

Entre el 5 y 10% con diagnóstico de TEA presenta un TEA sindrómico, esto es, TEA en el contexto de un síndrome genético reconocido o con disomorfias/malformaciones y otras comorbilidades sistémicas. Bajo definiciones más amplias ('TEA secundario') la cifra puede aproximarse al 15%. El rendimiento de la evaluación genética se identifica una causa patogénica en el 10-20% de los casos, pero esto no es sinónimo de TEA sindrómico (121,122).

Una de las características más relevantes del TEA es su heterogeneidad genética (119). Las condiciones genéticas pudieran jugar un rol más importante en la etiología del TEA, especialmente en aquellas personas con discapacidad intelectual, problemas del aprendizaje o antecedentes de TEA en hermanos o padres. Se han descrito más de 100 síndromes genéticos de herencia mendeliana que pueden asociarse al TEA (120).

Los estudios genéticos cumplen un rol no sólo para la comprensión de la etiología, si no que permiten anticiparse a co-ocurrencias, dar un pronóstico funcional, sugerir terapias específicas, así como asesoramiento genético a las familias. Debido a la realidad local, la escasez de especialistas y los procesos de derivación, en este capítulo se proponen elementos clínicos que permitirán tener criterios para una derivación pertinente a una evaluación genética en aquellas personas autistas que tengan mayor probabilidad de presentar un TEA sindrómico.

El estudiar o no y qué tipo de estudios solicitar para la búsqueda de condiciones genéticas subyacentes, dependerá de los antecedentes clínicos personales y familiares, junto con el examen físico de la persona y eventualmente de los familiares (madre, padre y/o hermanos o hermanas) que también tengan antecedentes de TEA, ya que la presencia de disomorfias, anomalías congénitas y algunas características específicas de síndromes genéticos conocidos o TEA en el grupo familiar, aumentan la probabilidad de identificar una etiología genética del TEA.

Dado que el TEA es genéticamente heterogéneo, existen múltiples exámenes genéticos disponibles.

Los CNV (número variante de copias) están presente en 5 a 10% de los TEA no sindrómicos y en un 8 a 21% de los TEA sindrómico, por lo cual en las guías de manejo internacionales actuales se sugiere la Hibridación Genómica Comparativa (CGH microarray) como el primer examen a realizar en una persona autista con retraso del desarrollo y/o discapacidad intelectual o en el paciente autista y presencia de alteraciones congénitas (123-125).

Sin embargo, el avance en los estudios genéticos es muy rápido, con el descubrimiento de nuevas técnicas diagnósticas, de mayor costo efectividad, actualmente se recomienda realizar una secuenciación exómica completa (WES) en las personas autistas sin diagnóstico etiológico, sobre todo en los que su fenotipo no guía a un síndrome específico (126).

Para el grupo de personas con diagnóstico de TEA, que tienen un fenotipo clínico reconocible, el estudio genético gold standard dependerá de la sospecha clínica acorde con el fenotipo observado como, por ejemplo: cariograma en persona con síndrome de Down o Síndrome de Turner o el estudio del gen FMR1 en el Síndrome del X Frágil.

Frecuentemente, este grupo tendrá un diagnóstico sindrómico antes de que aparezcan los signos y síntomas clínicos del TEA, pues su fenotipo generalmente se hace evidente durante el periodo de recién nacido o en los primeros meses de vida. Por lo tanto, en estos grupos debemos conocer su riesgo de evolucionar con trastorno del espectro autista, de manera de instalar estrategias preventivas, elementos de sospecha y estimulación temprana precoz. (Ver Tabla 6 de síndromes genéticos más frecuentes asociados a TEA Sindrómico)

En resumen, es posible categorizar el TEA sindrómico en dos grupos de pacientes:

- 1. Pacientes con un síndrome genético evidente, reconocible clínicamente por su fenotipo, que presentan como uno de sus síntomas el TEA. Estos corresponden a un 4 a 5% de pacientes con diagnóstico de TEA sindrómico y que requiere un estudio genético dirigido. Como, por ejemplo, niños y niñas con síndrome de Down, que tienen un 15% de riesgo de presentar TEA, que requieren asesoramiento genético a la familia por su diagnóstico cromosómico y no estudios genéticos adicionales para autismo, en estos pacientes se debe tener una alta sospecha para que sean identificados a edad temprana y permitir una estimulación integral lo más precoz posible. (Ver Tabla 6) (127).
- 2. Pacientes con diagnóstico de TEA sindrómico de difícil reconocimiento clínico por presentar un fenotipo menos frecuente, que corresponden al 20% del total de TEA sindrómico y requieren un estudio genético más amplio. Pueden ser sospechados por las banderas rojas descritas más abajo (Tabla 7. Banderas rojas de TEA Sindrómico). Este grupo presenta otras alteraciones del neurodesarrollo asociadas al TEA, como trastornos de la marcha, discapacidad intelectual, trastornos del lenguaje, epilepsia entre otros, por lo que es importante su estudio para anticiparse, derivar en forma oportuna a especialistas e iniciar estimulación temprana en forma precoz. Es importante considerar que en la actualidad no es posible identificar la causa genética del 100% de TEA sindrómicos.

TABLA 6. SÍNDROMES GENÉTICOS MÁS FRECUENTES ASOCIADOS A TEA SINDRÓMICO

SÍNDROME	ILUSTRACIÓN	FRECUENCIA / SOSPECHAR SI:	% RIESGO DE TEA
X FRÁGIL		Sexo masculino, macrocefalia, cara larga con orejas llamativamente grandes, macroorquidia congénita o pospuberal, discapacidad intelectual moderada a severa.	50-70%
ESPECTRO DE DELECIÓN DEL CROMOSOMA 22Q11.2		Fisura palatina sin labio o fisura de úvula, cardiopatía congénita conotruncal, hipocalcemia, disminución de linfocitos T con infecciones a repetición, hipoplasia/aplasia de timo y/o glándulas paratiroides.	20%

DOWN (TRISOMÍA 21)		1 de cada 700 RNV / Hipotonía congénita que evoluciona con retraso del desarrollo moderado a severo, discapacidad intelectual de severidad variable, talla baja, cardiopatía congénita, atresia duodenal operada, cara redondeada y plana, nariz, boca y mentón pequeños, ojos ascendentes en su región lateral externa, ocasionalmente lengua protruyente, cuello corto, piel de nuca redundante.	10-16%
WILLIAMS		Estenosis supravalvular/valvular aórtica, hipercalcemia, nefrocalcinosis, talla y peso bajos, dificultad alimentaria severa, comportamiento alegre y amistoso con extraños, fobias.	10-20%
RETT		Sexo femenino, circunferencia cefálica normal neonatal que baja en la curva hasta ser microcefalia, desarrollo psicomotor normal hasta los 6 - 18 meses con posterior pérdida de los hitos del desarrollo logrados, epilepsia, bruxismo, pausas respiratorias (apnea) sin estar durmiendo, episodios de respiración acelerada, discapacidad intelectual moderada a severa.	99-100%
PRADER WILLI		Hipotonía severa en el recién nacido, dificultad alimentaria que requiere uso de sonda nasogástrica y/o nutrición enteral en infancia temprana, retraso del desarrollo psicomotor moderada o severo, aumento de peso hasta llegar a obesidad desde los 3 años, hiperfagia severa sin lograr saciedad alimentaria, discapacidad intelectual moderada a severa, desregulación emocional con irritabilidad, fobias.	70-90%
TURNER		1-2000 a 1- 2500 RNV / Sexo femenino, antecedentes de RCIU y PEG, edema en dorso de manos y pies, cardiopatía congénita, malformación renal o monorrena, piel redundante en nuca, tórax amplio.	21-23%

ESCLEROSIS TUBEROSA		Manchas cutáneas hipopigmentadas (blanquecinas) de 1 a 3 cm de diámetro, manchas café con leche, piel en la frente y/o mejillas engrosada y con protuberancias pequeñas similares al acné (angiofibromas), crisis epilépticas o epilepsia diagnosticada, pubertad precoz, tumores cardíacos congénitos (rabdomiomas) quistes/tumores renales, tumores cerebrales (tuber cortical, nódulos subependimarios).	16-61%
SAF (SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL)		1/1000 RNV / Antecedentes de consumo de alcohol materno durante la gestación (no requiere ser alcoholismo materno), retraso del desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual de severidad variable, ojos pequeños, redondeados con párpados cortos, filtrum largo y liso, labio superior liso con vermillon poco marcado, déficit atencional, problemas de aprendizaje, trastornos del comportamiento.	2.6%

Fuente: elaboración propia en base a (128-133). Ilustraciones son autoría de Carla Esc

A continuación, se sugiere un apoyo para identificar a NNA en los que clínicamente pudiéramos sospechar que presentan más riesgo de tener un diagnóstico de TEA sindrómico, y por lo tanto, pueda ser necesario derivarlos a una evaluación genética y requieran estudios complementarios. Es importante recalcar que la derivación, evaluación y estudios genéticos no deberían retrasar el inicio del apoyo psicoterapéutico integral hacia la persona.

TABLA 7. BANDERAS ROJAS DE TEA SINDRÓMICO

ANTECEDENTES FAMILIARES
- Padre/madre/hermano/a con: diagnóstico de TEA severo o diagnóstico de discapacidad intelectual moderada o severa (considerar antecedentes de asistencia a escuela especial y no haber conseguido lecto-escritura). - Madre/abuela materna con menopausia antes de los 45 años. - Madre con antecedente de más de 3 abortos, un óbito o un hermano/a fallecido de recién nacido o sin causa conocida. - Consanguinidad o parentesco entre padre y madre (primos, tío-sobrino, medios hermanos).
ANTECEDENTES DEL PACIENTE
- Diagnóstico de epilepsia. - Diagnóstico de malformación cerebral, craneosinostosis o hidrocefalia. - Diagnóstico de alguna de estas anomalías congénitas: cardiopatía congénita quirúrgica, fisura labiopalatina o palatina sin labio, malformación intestinal o anorectal, trastorno de la diferenciación sexual (sexo ambiguo). - Diagnóstico de pubertad precoz (desarrollo de la pubertad antes de los 8 años en niñas y antes de los 9 años en niños). - Insuficiencia renal o hepática. - Usuario de gastrostomía, traqueostomía o monitor de apnea. - Discapacidad intelectual en grado variable.
EXAMEN FÍSICO DEL PACIENTE
PERÍMETRO CRANEANO: - Microcefalia < 2 DE según curvas perímetro craneano/edad OMS 2007. - Macrocefalia > 2 DE según curvas perímetro craneano/edad OMS 2007. ESTATURA: - Talla y peso bajo < 2 de para edad y sexo, según curvas talla/edad y peso/edad OMS 2007. - Talla alta > 2 de para edad y sexo según curvas talla/edad OMS 2007. PIEL: - Manchas café con leche (más de 6). - Mancha hipocrómica (mancha blanquecina) 1 grande con forma de hoja o 3 pequeñas. - Rasgos faciales llamativos o distintos a los de sus padres o hermanos (Ver anexo 1. Ejemplos de algunas dismorfias faciales).

Fuente: Elaboración de Dra. Gloria Escribano Röber, en base a examen físico de neurogenética.

3. DETECCIÓN DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Detectar tempranamente los signos de un posible TEA en el desarrollo infantil es central, pues ello permite la referencia a intervención oportuna. Existe numerosa evidencia de que la detección y la intervención temprana son más efectivas a menor edad del niño o niña, independiente de si la pesquisa y las primeras intervenciones se realizan en el sistema de salud o en el sistema educativo. La detección temprana de TEA se asocia también a un mejor pronóstico en el plano social y educativo, una mejora en la calidad de vida de los niños y sus familias y a una disminución en los costos tanto para las familias como para el sistema de salud (134) (29).

La detección del TEA es uno de los objetivos del seguimiento del desarrollo del niño o niña, en todos los niveles de la red asistencial, pero fundamentalmente en las acciones del nivel primario de salud(135). Comprendiendo que las manifestaciones del TEA pueden ser observables desde edades tempranas, la supervisión de salud, las instancias de atención en las Modalidades de Apoyo al Desarrollo Infantil (MADIs) y cualquier consulta de salud en general, constituyen una oportunidad ideal para la identificación de señales de alerta del TEA y/o factores de riesgo asociados, permitiendo realizar una derivación precoz a evaluación diagnóstica, con el fin de que niños y niñas reciban una atención e intervención temprana (136).



Los niños y niñas autistas son generalmente diagnosticados alrededor de los 4 años de edad. Sin embargo, dentro del contexto de un programa de detección temprana pueden ser diagnosticados de manera confiable a los 18 meses(137). Disminuir la brecha temporal entre la sospecha diagnóstica y el acceso a intervenciones precoces puede tener efectos positivos en la comunicación social, el lenguaje, la cognición y el comportamiento adaptativo en niños y niñas pequeños autistas(138).

3.1. SOSPECHA DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

La detección se inicia con la sospecha clínica, que se puede dar en diversos contextos:

- A. El clínico identifica la presencia de **señales de alerta de TEA** en un control rutinario de salud o en el contexto de supervisión del desarrollo.
- B. Los padres, madres o cuidadores consultan por **preocupaciones parentales**, sobre el desarrollo de sus hijos e hijas, manifestando síntomas que pueden corresponder a características de TEA.
- C. Pesquisa en **establecimientos educacionales**.
- D. El niño o la niña presenta **rezago o retraso del desarrollo social y/o lingüístico**, tanto en una sospecha clínica en cualquier atención de salud o en la aplicación de herramientas del desarrollo (EEDP o TEPsi) en los controles de supervisión del desarrollo.
- E. El niño o niña se encuentra dentro de grupos de riesgo específicos.

Estos contextos se detallan a continuación.

A. SEÑALES DE ALERTA DE TEA

En las últimas dos décadas, han proliferado las evidencias respecto de los signos tempranos de los TEA (139). Por ejemplo, la ausencia de contacto visual sostenido (un elemento central en niños y niñas autistas) es evidenciable desde los 6 meses (140).

Las denominadas **“señales de alerta temprana de TEA”**, son una serie de manifestaciones y características del desarrollo que orientan al equipo de salud en la identificación y referencia de niños y niñas con riesgo de TEA.

Una pauta de señales alerta es una orientación para quienes trabajan diariamente con niños y niñas, sobre aquellos signos más específicos que pudieran sospechar de un posible TEA, y **no debe ser utilizada como un instrumento estandarizado de detección o diagnóstico**.

A continuación, se presentan las pautas de “Señales de alerta de TEA en niños y niñas de 12 a 24 meses” y la de “Señales de alerta para niños y niñas de 30 a 59 meses”, respectivamente. Nótese que la pérdida de lenguaje, habilidades sociales o de cualquier otra habilidad del desarrollo que haya sido previamente adquirida (regresión del desarrollo), a cualquier edad, es una de las señales de alerta temprana más relevantes para iniciar el proceso de detección(141).

TABLA 8. SEÑALES DE ALERTA TEMPRANA DE TEA EN NIÑOS DE 12 A 24 MESES

EDAD: 12 MESES
• Preocupación de los padres por déficit en habilidades sociales. • Falta de respuesta al nombre cuando es llamado. • Falta de contacto ocular. • Ausencia de vocalizaciones con fines comunicativos. • Aumento de comportamiento repetitivo y uso atípico de objetos durante la exploración. • Pérdida de lenguaje o habilidades sociales.
EDAD: 18 MESES
• No apunta con el dedo. • Baja respuesta al refuerzo social. • No busca captar la atención de otro sobre un objeto o una situación de su interés (atención conjunta).
EDAD: 24 MESES
• Ausencia de juegos simbólicos. • Falta de interés en otros niños y hermanos. • No repite gestos o acciones de otros.
LAS SEÑALES DE CADA EDAD INCLUYEN LAS DE EDADES ANTERIORES.

Fuente Elaborada por Mesa de expertos de Trastornos del Espectro Autista del MINSAL, a partir de revisión de evidencia y validación de expertos a través de Metodología Delphi, 2018.

TABLA 9. SEÑALES DE ALERTA TEMPRANA DE TEA EN NIÑOS DE 30 A 59 MESES.

COMPORTAMIENTOS DE INTERACCIÓN/COMUNICACIÓN SOCIAL
A. COMUNICACIÓN VERBAL
▪ Ausencia de lenguaje verbal o retraso en el lenguaje (en balbuceos o palabras, por ejemplo, menos de diez palabras a la edad de 2 años). ▪ Pérdida del lenguaje o habilidades sociales adquiridas previamente. ▪ No responde a su nombre ▪ Ecolalia: Repite sonidos o frases. ▪ Da respuestas no atinentes a las preguntas que se le hacen
B. COMUNICACIÓN NO VERBAL
▪ Ausencia o uso disminuido de gestos: Saludo, negar, gestos para pedir. ▪ Instrumentalización del adulto: Utiliza la mano del adulto como si fuera su propia mano ▪ Contacto visual disminuido o ausente
C. INTERACCIÓN SOCIAL
▪ Tendencia a aislarse, “muy independiente”, no se integra al juego con los pares, tienden a jugar solo. ▪ No indica para pedir o para mostrar / No muestra objetos para compartir interés / No se orienta visualmente hacia lo que se le señala. ▪ Sonrisa social ausente o disminuida
INTERESES INUSUALES/RESTRINGIDOS Y/O COMPORTAMIENTOS RÍGIDOS Y REPETITIVOS
▪ Imaginación y variedad reducida o ausente en los juegos de imaginación con juguetes y objetos. Tiene juego repetitivo o estereotipado: Clasificar y ordenar los juguetes. ▪ Movimientos ‘estereotipados’ repetitivos como aleteo de manos, balanceo, correr de ida y vuelta y saltar. ▪ Intereses demasiado restringidos o inusuales para la edad y contexto social. ▪ Respuesta inusual e intensa a sonidos cotidianos, olores, sabores de la comida, textura de la ropa, etc.
CONSIDERE ADEMÁS LAS SEÑALES DE ALERTA DE LA PAUTA DE 12 A 24 MESES

Fuente Elaborada por Mesa de expertos de Trastornos del Espectro Autista del MINSAL, a partir de revisión de evidencia y validación de expertos a través de Metodología Delphi, 2023.

B. PREOCUPACIONES PARENTALES

La evidencia muestra consistentemente que los padres, madres y cuidadores (PMC) de niños y niñas autistas presentan algún nivel de preocupación o reconocimiento de dificultades tempranamente en el desarrollo de los niños y niñas, durante el segundo año de vida(3). De hecho, más de un tercio de los PMC de niños y niñas autistas manifestaron estar preocupados por el desarrollo de sus hijos e hijas al año de vida y casi un 80% a los 2 años de edad (142).



Los estudios muestran que las primeras preocupaciones de los PMC están en torno a dos dimensiones: retrasos del desarrollo del lenguaje (más del 70 % de los padres lo reportan como su primera preocupación) y las respuestas sociales y emocionales difíciles (como la falta de interés social o desafíos conductuales/emocionales). Un estudio longitudinal realizado en Chile encontró que las principales preocupaciones de los PMC en orden decreciente fueron dificultades para interactuar con otros, respuesta inusual a estímulos sensoriales, dificultades de comportamiento, gestos/movimientos inusuales (143), falta de contacto visual. Lo anterior, apoya la idea de que las preocupaciones parentales deben ser consideradas por los clínicos y profesionales que trabajan con niños y niñas pequeños *al mismo nivel* que los elementos de sospecha clínica y las señales de alerta (141).

La tabla 10 muestra una serie de preocupaciones parentales que orientan hacia la sospecha de síntomas de TEA en menores de 5 años.

TABLA 10. PREOCUPACIONES PARENTALES QUE ORIENTAN HACIA LA SOSPECHA DE TEA EN MENORES DE 5 AÑOS

PREOCUPACIONES SOBRE LA COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN	PREOCUPACIONES SOBRE LA CONDUCTA
• No responde al nombre • Tiene retraso del lenguaje • A veces parece sordo/a • Dejó de decir palabras que antes decía • Es poco risueño/a • No mira a los ojos • Le gusta estar solo/a • Es muy independiente • Anda en su mundo • No se interesa en otros niños/as	• Tiene muchas rabietas • Repite las cosas una y otra vez • Tiene un juego distinto a los niños/as de su edad • Es hipersensible a los ruidos cotidianos • Es muy llevado/a de sus ideas • Camina en puntillas • No sigue instrucciones (no hace caso) • Problemas del sueño

Fuente: elaboración propia en base a (144,145).

C. PESQUISA EN ESTABLECIMIENTOS EDUCACIONALES

La sala cuna, jardines infantiles y establecimientos educacionales son un espacio clave para la pesquisa de señales de alerta de un posible TEA. En el anexo 2 se adjunta el “Formulario de referencia de párvulos/as y estudiantes con posibles dificultades socio-comunicativas del neurodesarrollo” el cual incluye pautas de observación para párvulos y otra para escolares. Estas pautas fueron elaboradas de manera conjunta por MINSAL y MINEDUC con consulta a profesionales de educación y clínicos en base a metodología DELPHI y son parte del “Protocolo para la detección, derivación y seguimiento de niñas, niños y adolescentes desde establecimientos educacionales a establecimientos de salud, en el marco de la Ley 21.545”¹.



¹ Disponible en https://diprece.minsal.cl/wp-content/uploads/2025/04/2025.04.10_PROTOCOLO-DETECCION-DERIVACION-Y-SEGUIMIENTO-NNA-LEY-TEA_v2.pdf

D. ALTERACIONES DEL DESARROLLO SOCIAL Y DEL LENGUAJE

Como se ha mencionado antes, los primeros años son centrales en el desarrollo infantil y son un período de especial atención para el diagnóstico de los TEA. A esta edad, niños y niñas pequeños dicen sus primeras palabras y desarrollan una serie de comportamientos sociales como señalar y mostrar objetos a otros para compartir el foco de atención social.

En el segundo año de vida, los niños y niñas con un desarrollo típico experimentan un rápido desarrollo de las habilidades que abarcan las interacciones sociales y la comunicación verbal y no verbal. Como contraparte, el segundo año de vida es el momento en el que las trayectorias de desarrollo de los niños y niñas pequeños autistas comienzan a divergir rápidamente de las de sus pares con desarrollo normotípico, especialmente en áreas relacionadas con la comunicación social (5-7).

El seguimiento de las trayectorias del desarrollo integral infantil, a través de la evaluación clínica del desarrollo en los controles de salud y la aplicación de instrumentos estandarizados que evalúan el desarrollo infantil, son una adecuada estrategia para la detección temprana de TEA y de otras alteraciones del neurodesarrollo. Por ello, todo niño o niña que presente déficit (rezago, riesgo o retraso) en una evaluación del desarrollo psicomotor, en las áreas social y del lenguaje, debe ser considerado como sospecha de TEA (135).

E. GRUPOS DE RIESGO

A continuación, se señalan los grupos de riesgo a los que se debe prestar especial atención a la hora de sospechar de un posible TEA:

TABLA 11. GRUPOS DE RIESGO POSIBLE TEA

RIESGO GENÉTICO/FAMILIAR	▪ Hermano/as, gemelos e hijos o hijas de personas autistas. ▪ Algunos síndromes genéticos específicos: Síndrome Down, Síndrome X Frágil, Neurofibromatosis 1, Esclerosis Tuberosa, Encefalopatías Epilépticas precoces.
RIESGO PRENATAL	▪ Edad del padre elevada (mayor a 50 años), madres mayores de 40 años y adolescentes menores de 18 años. ▪ Uso de Ácido Valproico en periodo prenatal.
RIESGO POSTNATAL	▪ Prematuridad menor a 32 semanas.

Fuente: elaboración propia en base a Zwaigenbaum y cols., 2019 (146).

Si bien los grupos antes mencionados son típicamente los grupos en que se debe sospechar el TEA, ello no reemplaza al criterio de los clínicos, por lo que, si existen otros elementos de sospecha, se deben considerar.

3.2. APLICACIÓN INSTRUMENTO DE TAMIZAJE EN NIÑOS Y NIÑAS DE 16 A 30 MESES.

La mayoría de guías de práctica clínica (147) (148) (149) (150) y organizaciones validadas internacionalmente (151) (141) (146) i recomienda el uso de screening en niños y niñas de 18 a 30 meses de edad con sospecha de TEA, acorde a los grupos señalados anteriormente, no existiendo suficiente evidencia que respalde el uso en niños y niñas mayores, ni experiencia directa de su uso en población universal y en la clínica (151).

CUESTIONARIO DE 20 PREGUNTAS M-CHAT-R/F CON SÍ O NO

Instrucciones para entregar a la madre, padre o cuidador/a:

A continuación, le realizará algunas preguntas respecto al comportamiento de su hijo o hija.

Si usted considera que la respuesta es un comportamiento habitual de su hijo o hija, responda **SÍ**. Por el contrario, si usted considera que no es un comportamiento habitual, sino que más bien corresponde a un comportamiento que realiza algunas veces, responda **NO**.

1	Si usted indica algo al otro lado de la pieza, ¿su hijo/a mira al objeto? <i>(Por ejemplo: si usted señala un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)</i>	Sí	No
2	¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo? <i>(Por ejemplo: ¿hace como si bebiera de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche?)</i>	Sí	No
3	¿Su hijo/a realiza juegos de fantasía o imaginación? <i>(Por ejemplo: ¿hace como si bebiera de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche?)</i>	Sí	No
4	¿A su hijo/a le gusta subirse a cosas? <i>(Por ejemplo: a una silla, a una escalera o a un mebalón)</i>	Sí	No
5	¿Su hijo/a hace movimientos raras con sus dedos frente a sus propios ojos?	Sí	No
6	¿Su hijo/a indica o apunta con el dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? <i>(Por ejemplo: señala un juguete o algo para comer que no puede alcanzar o tomar)</i>	Sí	No
7	¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? <i>(Por ejemplo: señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle)</i>	Sí	No
8	¿Su hijo/a muestra interés en otros niños? <i>(Por ejemplo: mira con atención a otros niños/as, les sonríe o se les acerca)</i>	Sí	No
9	¿Su hijo/a le muestra o acerca cosas para que usted las vea - no para pedir ayuda sino solamente para compartirlos con usted? <i>(Por ejemplo: le muestra una flor, un peluche o un caché de juguete)</i>	Sí	No
10	¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? <i>(Por ejemplo: se mueve, habla o babucea, o deja de hacer lo que está haciendo para mirarlo)</i>	Sí	No
11	¿Cuándo usted le sonríe a su hijo/a, él/ella también le sonríe?	Sí	No
12	¿Le molestan a su hijo/a los ruidos comunes? <i>(Por ejemplo: el ruido de la zapadora o de la música, incluso cuando no está especialmente alto)</i>	Sí	No
13	¿Su hijo/a camina solo/a?	Sí	No
14	¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, lo viste o juega con él/ella?	Sí	No
15	¿Su hijo/a imita sus movimientos? <i>(Por ejemplo: decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga)</i>	Sí	No
16	Si usted se da vuelta 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 o le preste atención? <i>(Por ejemplo: le dice a usted "míralo" o "mírame" o busca que usted lo felicite)</i>	Sí	No
18	¿Su hijo/a le entiende cuando usted le pide que haga algo sin hacerle ningún gesto? <i>(Por ejemplo: su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tírame la manta")</i>	Sí	No
19	Si escuche algo que llame la atención de su hijo/a, ¿él/ella lo mira a usted para ver su reacción? <i>(Por ejemplo: si escucha un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se da vuelta para ver su cara?)</i>	Sí	No
20	¿Le gustan a su hijo/a los juegos con movimiento? <i>(Por ejemplo: le gusta que lo balancee en el columpio o que juegue al "balablor" sentados en sus rodillas)</i>	Sí	No

Puntuación Total _____

En aquellos niños y niñas entre 16 a 30 meses en que se ha sospechado TEA, se les debe aplicar el Cuestionario (primera parte) de Detección del Autismo en Niños y Niñas Pequeños - Revisado (M-CHAT-R/F). Asimismo, todo niño o niña menor de 16 meses o mayor de 30 meses, con sospecha de TEA, debe ser derivado a médico para evaluación.

El M-CHAT-R/F es la prueba de Screening de TEA más utilizada en el mundo. Su versión chilena ha demostrado excelentes características de sensibilidad y especificidad (152). Se trata de una escala de screening de TEA en 2 etapas, con 20 ítems de reporte para padres de niñas y niños de 16 a 30 meses de edad. Los distintos ítems se puntúan según respuestas dicotómicas SÍ/NO, que idealmente debe ser completada por el profesional que está realizando el Control de salud, en base a las respuestas de la madre, padre o cuidador/a. Se debe recalcar que este es un cuestionario que indica el RIESGO de TEA, no es un instrumento diagnóstico, por lo que requiere de mayor exploración de la situación y referencia temprana.

El protocolo e instrumento de aplicación se encuentra en el anexo 3.

4. EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES.

La **evaluación diagnóstica integral (EDI)** consiste en un proceso secuencial e interdisciplinario que incluye la confirmación diagnóstica del TEA a través de la evaluación de la presencia de características de TEA según criterios diagnósticos, la realización de una historia del desarrollo, examen físico y la evaluación observacional del NNA, como también de otros aspectos claves, como la evaluación de habilidades lingüísticas y físicas/sensoriales, la valoración de intereses y preferencias, dificultades emocionales o de comportamiento, y de factores socioambientales.

El objetivo esencial de la EDI es garantizar que las personas y sus familias reciban una adecuada orientación y los apoyos que requieren para potenciar su funcionamiento y participación en actividades de la vida diaria. La evaluación no debe centrarse únicamente en el diagnóstico, sino que debe considerar también los factores protectores y los riesgos a los que se enfrenta una persona, así como su funcionamiento físico, psicológico y social en todos los casos, con el objetivo principal de identificar las necesidades de tratamiento y atención(153). De esta manera el proceso de evaluación diagnóstica integral debe ser individualizado y contextualizado, centrándose en las limitaciones y potencialidades de la persona junto con los apoyos familiares y comunitarios que requiera.



Ante la sospecha diagnóstica, el NNA deberá ser derivado a evaluación interdisciplinaria, para realizar la EDI y eventual confirmación diagnóstica, la cual debe ser realizada por profesional médico capacitado a partir de los resultados de la evaluación realizada junto a uno o más profesionales del equipo interdisciplinario según los requerimientos del caso.

En el proceso de acogida de los padres, madres y/o cuidadores, se les debe educar sobre la importancia de la evaluación del estado de desarrollo como de la evaluación para un diagnóstico de TEA. Esto puede ayudar a disminuir los niveles de ansiedad familiar que son comprensibles y privilegiar la adherencia al proceso (ver sección 4.2. "Cómo informar el diagnóstico al niño, niña o adolescente y a sus padres o cuidadores")

Para la EDI es necesario más de una sesión, ya que es muy importante la observación de las conductas del NNA, y esto puede no ser suficiente con una sola consulta. Así también es relevante el reporte que realizan los cuidadores, el establecimiento educacional u otras instancias en las que participa el NNA.

De manera de contar con la información de la EDI organizada y que permita posteriormente plantear los objetivos de intervención, en anexo 4 encontrará la "Ficha de Evaluación Diagnóstica Integral", la cual es un resumen de los elementos evaluados. El resguardo de esta información debe dar cumplimiento con las normativas legales vigentes de la Ley N° 19.628 sobre Protección de la Vida Privada y la Ley 20.584 de Derechos y Deberes de los Pacientes, a fin de garantizar confidencialidad y seguridad de dicha información.

4.1. ELEMENTOS QUE INTEGRAN LA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL

El proceso de la EDI no sólo debe incluir la evaluación de la sintomatología del TEA o criterios diagnósticos, sino debe explorar al menos los siguientes elementos (77):

- A. Historia del desarrollo
- B. Observación y verificación de las características del TEA de acuerdo a CIE 11-DSM 5
- C. Evaluación clínica: examen físico, evaluación del nivel de desarrollo y de sus habilidades lingüísticas expresivas y físicas/sensoriales (audición y visión; exploración neurológica, entre otras)
- D. Valoración de dificultades emocionales o de comportamiento.
- E. Actividades de la vida diaria y nivel de autonomía.
- F. Intereses y preferencias.
- G. Información sobre factores socioambientales.

A. HISTORIA DEL DESARROLLO

La realización de una historia clínica y exhaustiva del desarrollo infantil es central para identificar elementos tempranos del desarrollo de TEA. En relación a la historia del desarrollo se debe considerar (77):

TABLA 12. ASPECTOS A CONSIDERAR DENTRO DE HISTORIA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO DE TEA

ANTECEDENTES FAMILIARES	- Antecedentes de la familia nuclear y extensa de dificultades similares y/o alteraciones del neurodesarrollo. - Edad de los padres. - Existencia de hermanos y hermanas.
DATOS PRE/PERINATALES	- Embarazo y parto. Fármacos durante el embarazo. - Peso, talla y circunferencia craneana al nacer. - Puntuaciones APGAR. - Screening perinatal de trastornos sensoriales (Programa de pesquisa de hipoacusia), hormonales y/o metabólicos.
HISTORIA EVOLUTIVA	- Hitos del desarrollo motriz, comunicativo y social. - Aspectos como el dormir, comer, control de esfínteres. - Preocupaciones o primeros comportamientos extraños observados por los cuidadores. - Estrategias de adaptación individuales y familiares.
ANTECEDENTES MÉDICOS	Enfermedades médicas y/o genéticas; dificultades auditivas, visuales o sensoriales; problemas neurológicos.
DATOS FAMILIARES Y PSICOSOCIALES	- Participación del NNA en el entorno familiar, escolar o social. - Desafíos encontrados y apoyos aportados. - Evaluación familiar: estructura, organización, relaciones, estilos de crianza.
CONSULTAS Y TRATAMIENTOS ANTERIORES	Resultados de consultas anteriores; revisión de informes; evaluaciones o intervenciones disponibles por parte de los recursos sociales, sanitarios y/o educativos.

Fuente: Adaptado de Fuentes y cols. 2021 (77).

B. OBSERVACIÓN Y VERIFICACIÓN DE LAS CARACTERÍSTICAS DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA



La identificación de las características específicas del TEA debe incluir la observación directa del NNA, así como la información proporcionada por los cuidadores y educadores.

Para la información proporcionada por los educadores considere como antecedente fundamental para la evaluación integral, pautas de observación para párvulos/as y escolares según corresponda (anexo 2).

En la observación directa de niños y niñas la evaluación se realiza a través de una sesión de juego semiestructurado para evaluar las áreas del desarrollo infantil (lenguaje y comunicación, el desarrollo cognitivo, el desarrollo de la psicomotricidad y el desarrollo socioemocional). Para mayor información sobre cómo estructurar esta sesión ver capítulo 3, sección "Intervención temprana en niños y niñas menores de 6 años".

La única herramienta indispensable para este proceso es la apreciación clínica en base a criterios claramente establecidos a través de la Asociación Psiquiátrica Americana (DSM 5) y/o la Clasificación Internacional de Enfermedades, 11va revisión (CIE-11), dado que no existen biomarcadores que puedan usarse con este fin (154). Los criterios diagnósticos de ambos sistemas de clasificación los encuentra en el anexo 1 del capítulo 1.

APLICACIÓN DE INSTRUMENTOS DIAGNÓSTICOS

El diagnóstico de TEA es esencialmente clínico. En caso de duda diagnóstica, se recomienda el uso de herramientas estandarizadas, preferentemente validadas en el contexto local, como complemento útil para la confirmación diagnóstica, pero no como un sustituto del juicio clínico de los profesionales que intervienen en el diagnóstico.

Consideraciones sobre la aplicación de instrumentos diagnósticos:

- La aplicación de instrumentos debe ser realizada por profesional capacitado en su administración, como también en evaluación y diagnóstico diferencial y otros trastornos del neurodesarrollo (155).
- Ninguna herramienta de observación es adecuada para todos los entornos clínicos como para todos los perfiles y edades de los niños y niñas, por lo cual debe tener especial atención en la selección de ellos.
- El instrumento ADOS 2, altamente utilizado y reconocido como gold estándar, tiene una sensibilidad de 94% y especificidad de 80% (156). Especial atención se debe tener en los módulos 1 y 2, que presentan menor especificidad con el punto de corte de espectro autista (156,157).
- Estudios prospectivos, han demostrado que diagnósticos de TEA realizado por clínico con ADOS vs sin ADOS fueron consistentes en el 90% de los casos (158).



- Los médicos, investigadores y personas autistas y sus familias han destacado repetidamente las consecuencias negativas de un diagnóstico erróneo, resultado en parte del uso inadecuado de instrumentos estandarizados (155).
- La evaluación clínica consume menos tiempo, permite un diagnóstico precoz y un mejor acceso a personas con sospecha (158).

A continuación, se señalan los instrumentos mayormente recomendados a nivel internacional para apoyo al diagnóstico de TEA.

TABLA 13. INSTRUMENTOS DIAGNÓSTICOS MAYORMENTE RECOMENDADOS A NIVEL INTERNACIONAL PARA APOYO AL DIAGNÓSTICO DE TEA.

ESCALA	INFORMANTE TIPO DE MEDICIÓN	RANGO DE EDAD	NÚMERO DE ARTÍCULOS	TIEMPO REQUERIDO / ADMINISTRADOR	REFERENCIA
Autism Mental Status Exam (AMSE) Con validación en Chile	Observación clínica directa y de reporte de padres Sobre funcionamiento social, comunicativo y conductual	15 meses - 16 años	8 ítems de observación	Se realiza durante la Evaluación clínica habitual realizada por un clínico con capacitación específica	Irarrázaval M, López I, Figueroa C, Cabezas M, Yañez C, Rodillo E, Riesle S, Rivera T, García R. Adaptación y Validación del Examen de Estado Mental del Autismo (AMSE) en Chile Andes pediatr. Forthcoming 2023;94(4). Disponible en: doi:10.32641/andespediatr.v94i4.4476 [Accessed 16 may. 2023]
Listado de Observación del diagnóstica del autismo (ADOS-2)	Evaluación observacional semiestructurada de la interacción social, comunicación y juego imaginativo	Desde los 12 meses hasta la edad adulta	Se debe seleccionar y aplicar uno de los 5 módulos según la edad y nivel de lenguaje (aprox. 14 actividades en cada uno)	40-60 minutos Requiere examinador clínico experimentado con formación específica	Lord C., Luyster R. J., Gotham K., and Guthrie W. (2012). Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012.
Entrevista Diagnóstica de Autismo-Revisada (ADI-R)	Entrevista semi-estructurada a padres o cuidador sobre comportamiento social, comunicativo y repetitivo	Niños y adultos; edad mental de más de 24 meses	93 ítems	90-150 minutos, incluyendo la puntuación Entrevistador: clínico experimentado con formación específica	Shulman, C., Rice, C. E., Morrier, M. J., & Esler, A. (2020). The Role of Diagnostic Instruments in Dual and Differential Diagnosis in Autism Spectrum Disorder Across the Lifespan. Psychiatric Clinics of North America, 43(4), 605-628. https://doi.org/10.1016/j.psc.2020.08.002
Escala de puntuación del autismo infantil (CARS-2)	Escala de evaluación del comportamiento, completada después de recopilar información de una variedad de personas y situaciones, y basada en observaciones clínicas -	Desde la infancia hasta la edad adulta	15 elementos También hay una versión de alto rendimiento (CARS-HF). También hay disponible un formulario de información para padres/tutores	10-15 minutos después de la recolección de datos Requiere un clínico experimentado	

Fuente: Adaptado de Fuentes y cols. 2021 (77)

Es importante destacar que el Autism Mental Status Exam (AMSE) es el único instrumento estandarizado de observación que está actualmente validado en población chilena para el diagnóstico de TEA en personas entre 15 meses y 16 años de edad (159). El AMSE se aplica durante una sesión de evaluación clínica en que se recoge la información pertinente desde los padres o cuidadores y de la observación directa dirigida de los 8 ítems a evaluar. La puntuación de la prueba se realiza inmediatamente finalizada la evaluación y toma alrededor de 5 minutos (Anexo 5). El AMSE está diseñado para realizarse sin problemas en el contexto de un examen clínico y no requiere tiempo adicional posterior a la aplicación (75). Específicamente, cada elemento individual se puntúa con 0, 1 o 2 y finalmente arroja una puntuación total de 0 a 14 puntos (76). Punto de corte ≥ 6 puntos (sensibilidad 0,79 especificidad 0,92, AUC: 0,91). AMSE muestra mayor Sensibilidad (0,93) y Especificidad (1,0) en niños, niñas y adolescentes con menor uso de Lenguaje (hasta lenguaje expresivo simple, con frases de 2-3 palabras) versus aquellos con Lenguaje fluido en que Sensibilidad (0,59) y Especificidad (0,83) son menores (159).

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Es importante recalcar que no existe una característica de comportamiento que sea universal para todas las personas autistas (presentación heterogénea), del mismo modo que no existe ningún signo que sea completamente específico del TEA. Esto complica significativamente el diagnóstico porque los NNA con diversos trastornos del neurodesarrollo o de salud mental pueden presentar síntomas que parecen muy similares a los de TEA (160).

Una comprensión clara del nivel de desarrollo de la persona y las expectativas de desarrollo asociadas son fundamentales para diferenciar y caracterizar el TEA de otras afecciones que muestran una superposición significativa de síntomas con el TEA o se presentan como condiciones co-ocurrentes (ver tablas 14 y 15).

En este contexto, especial atención se debe tener frente a los siguientes diagnósticos diferenciales:

TABLA 14. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES DEL TEA EN LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA.

Trastorno de Déficit Atencional con Hiperactividad (TDAH)	Aunque los desafíos sociales no son una característica diagnóstica central del TDAH (como lo son en el TEA), las personas con TDAH comúnmente experimentan dificultades sociales. Especialmente en NNA en edad escolar con capacidades cognitivas y verbales intactas, puede no estar claro si las dificultades sociales se desarrollan a partir de síntomas relacionados con el TEA y/o el TDAH (o ambos). Además, es probable que los NNA con TDAH reciban puntuaciones elevadas en los instrumentos de detección y diagnóstico de TEA. Una experiencia común en ambos diagnósticos es el aislamiento o incluso rechazo de los NNA por parte de sus compañeros. En el caso de los NNA con TDAH muchos de los desafíos sociales se atribuyen a la impulsividad y sus costos asociados. (p. ej., interrupciones frecuentes, dificultad para esperar su turno, dificultad para desenvolverse en juegos de muchos pasos, etc.). Mientras los NNA autistas a menudo carecen de conocimiento social, los NNA con TDAH muestran un conocimiento social intacto. Por lo anterior, identificar fuentes específicas de dificultades sociales puede ser útil para distinguir la falta de interés o participación relacionada con los síntomas del TEA, de la dificultad para participar exitosamente en interacciones sociales debido a los síntomas del TDAH (o la presencia de ambos).
Deprivación psicosocial grave- Trastorno vincular temprano	La deprivación psicosocial severa o el trastorno vincular temprano presentan síntomas muy similares a los NNA autistas tales como interacción social anormal y alteraciones severas de la conducta, sin embargo, generalmente hay antecedentes de abuso y/o negligencia severa o bien enfermedad de salud mental en el cuidador primario, datos que no siempre son aportados por la familia, de ahí la importancia de evaluar y abordar los aspectos psicosociales sobre todo frente a dudas por este diagnóstico diferencial.

Trastorno de la Comunicación social Pragmática (TCSP)	El TCSP se define por déficits en el lenguaje pragmático. Estos abarcan aspectos sociales del lenguaje, incluido tomar turnos en la conversación, usar y comprender el lenguaje figurado, saludar a los demás, etc. Para cumplir con los criterios de diagnóstico del TCSP, estos déficits pragmáticos del lenguaje no pueden ir acompañados de la presencia de conductas o intereses restringidos y repetitivos asociados con el TEA, los trastornos estructurales del lenguaje o déficit intelectual. Los síntomas del TCSP se superponen con algunos de los déficits de comunicación social del TEA pero están más confinados. Ha habido un debate continuo sobre la validez del diagnóstico de TCSP porque los déficits pragmáticos sociales rara vez ocurren en ausencia de TEA. La implementación del diagnóstico de TCSP es un desafío debido a la falta de medidas de evaluación establecidas y las altas tasas de superposición entre TCSP y otros trastornos, incluyendo TDAH, trastorno de conducta y afecciones genéticas.
Retraso Global del Desarrollo (RGD) o Discapacidad Intelectual (DI)	Para distinguir el TEA del RGD o DI, se debe evaluar las diferencias en conductas de comunicación social más básicas/emergentes en edades tempranas, como el contacto visual, la atención conjunta y el señalamiento, ya que es probable que estas habilidades se desarrollen mejor en individuos sin TEA, incluso en edades mentales muy bajas. Los instrumentos estandarizados en base a la observación directa y el informe de los padres son útiles para evaluar aspectos básicos de comunicación social, pero siempre en base de la interpretación de los resultados por parte del profesional. La mayoría de los NNA autistas logran hitos motores tempranos a las edades correspondientes, mientras que los retrasos motores clínicamente identificables son comunes en NNA con DI cuando no hay TEA.
Trastornos de Ansiedad (TAS)	La ansiedad y el TAS coexisten muy comúnmente con el TEA. El TAS se caracteriza por el miedo a la evaluación negativa de los demás, lo que da como resultado la evitación de situaciones sociales, lo que posiblemente afecte la escuela, el trabajo y la vida social. Tanto el TAS como el TEA se caracterizan por dificultades con la comunicación social, lo que lleva a que algunos adolescentes con TAS reciban puntuaciones elevadas y/o puntuaciones por encima de los límites en las herramientas de detección del TEA. Por lo tanto, no sólo se debe considerar la sensibilidad de las pruebas del TEA sino también su especificidad. La edad de aparición puede ser útil para distinguir, porque el TEA está presente desde temprano en el período de desarrollo, mientras que el TAS surge más comúnmente en la adolescencia temprana. Se puede esperar que los adolescentes autistas muestren en general mayores deterioros generalizados en la función social en comparación con aquellos con TAS.
Mutismo Selectivo (MS)	Tanto el MS como el TEA se caracterizan por desafíos de comunicación. El MS es un trastorno de ansiedad definido por la falta de habla en entornos específicos (p. ej., escuela) a pesar de la capacidad de hablar en otros entornos (p. ej., en casa). Comúnmente ocurre con otros trastornos de ansiedad y con el TAS en particular. Actualmente el MS no puede ser diagnosticado en el contexto del TEA, aunque algunos argumentan que las 2 condiciones pueden coexistir. Una característica distintiva clave es que a diferencia del TEA, los desafíos de comunicación asociados con el MS no están presentes en todos los entornos. Además, mientras que los síntomas del TEA están presentes en la primera infancia, los trastornos de ansiedad tienden a desarrollarse en la niñez tardía y en la adolescencia. Por lo tanto, es importante para diferenciar el TEA del MS y otros trastornos de ansiedad que puedan tener síntomas superpuestos con el TEA, recopilar una historia del desarrollo cuidadosa y completa que incluya información detallada sobre si los síntomas se presentan en distintos entornos, el cómo y cuándo se presentan.
Trastorno de movimientos estereotipados (TME)	Los TME comúnmente se presentan antes de los 3 años de edad y pueden continuar hasta la edad adulta. Estos movimientos incluyen aleteo de brazos, aleteo de manos y balanceo, entre muchos otros movimientos. Aunque se describen con mayor frecuencia en el contexto de TEA y/o DI, las estereotipias motoras se observan en NNA con desarrollo típico (como morderse las uñas o los labios y girar el cabello) entre el 20% y el 70% en niños y niñas mayores de 3 años, como también en NNA con TAS, TOC, TDAH y trastornos de tics. Si los movimientos estereotipados interfieren con las actividades de la vida diaria y no van acompañados de la presencia de déficits en la comunicación social, es más probable que el NNA tenga un TME que un TEA.

Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)	La dificultad para diferenciar entre TOC y TEA generalmente se relaciona con distinguir las conductas motoras repetitivas asociadas al TEA de las compulsiones, y distinguir intereses restringidos asociados al TEA o insistencia en la igualdad de las obsesiones relacionadas con el TOC, ya que pueden parecer muy similares a primera vista. Las compulsiones en el contexto del TOC generalmente alivian la ansiedad causada por pensamientos obsesivos. Aunque pueden aliviar la ansiedad, las compulsiones generalmente son angustiosas para las personas con TOC, mientras que las conductas repetitivas en el contexto del TEA a menudo las disfrutan. Al diferenciar entre pensamientos y comportamientos, es importante considerar que las personas pueden carecer de conciencia sobre sus síntomas, por lo que esto puede hacer que sea más difícil evaluar la presencia de malestar ego distónico asociado (característicos del TOC pero no del TEA).
Trastornos del Espectro de la Esquizofrenia	Debido a que los TEE típicamente surgen al final de la adolescencia y/o al comienzo de la edad adulta, se ha considerado al menos nosológicamente distinto de otros Trastornos del Neurodesarrollo (TND). Sin embargo, cada vez hay más pruebas de que el TEE, al igual que otros TND infantiles, se desarrolla después de agresiones neurobiológicas tempranas que causan perturbaciones en los patrones típicos de desarrollo cerebral. Tanto los TEE como el TEA se caracterizan por deterioros en el comportamiento social y la cognición, pero los deterioros difieren cualitativamente. Aunque tienen características distinguibles (p. ej., presencia de características psicóticas), existe una superposición fenotípica significativa entre el TEE y el TEA, como también comparten algunas características genéticas. Gran parte de la superposición fenotípica entre TEE y TEA se encuentra en la categoría de síntomas negativos (p. ej., falta de contacto visual, uso reducido de gestos, rango limitado de expresiones faciales), ya que los síntomas positivos tienden a ser más específicos del TEE. Dada esta superposición, especialmente en la adolescencia y la edad adulta, la administración del ADOS-2 en adolescentes y adultos con esquizofrenia da como resultado una alta tasa de falsos positivos (es decir, exceder los puntos de corte para una clasificación ADOS-2 de "TEA"). Esto ilustra aún más los peligros de confiar excesivamente en resultados de test estandarizados para hacer diagnósticos, en lugar de considerar múltiples fuentes de información, incluido el juicio clínico de expertos, especialmente en situaciones que implican cuestiones complejas de diagnóstico diferencial.
Síndrome de Landau-Kleffner (SLK)	El LKS, tiene como síntoma central afasia adquirida (pérdida del lenguaje previamente adquirido) asociada con anomalías paroxísticas continuas en el electroencefalograma durante el sueño, de localización bilateral en regiones temporales. Las convulsiones no están presentes en todos los casos. La posibilidad de un cambio de SLK a Electrical status epilepticus in sleep (ESES) sugiere un vínculo bastante estrecho entre estas dos entidades nosográficas, sin embargo, permanecen separadas, ya que SLK presenta características electrofisiológicas (localización de anomalías paroxísticas EEG predominantes en el sueño), clínicas (prominente deterioro de las habilidades del lenguaje verbal) y características neuropsicológicas (mala decodificación de sonidos) particulares. El SLK suele iniciarse tras un período de desarrollo aparentemente típico, entre los 2 y los 7 años de edad, y se caracteriza por la pérdida gradual o repentina de la capacidad para usar o comprender el lenguaje hablado. Es muy importante su diagnóstico ya que define un tratamiento específico que puede limitar el deterioro neurológico.

Fuente: Elaboración propia en base a (161-180).

C. EVALUACIÓN CLÍNICA:

Dependiendo del nivel de necesidades de apoyo, el TEA puede ir acompañado de dificultades cognitivas y lingüísticas que tienen un gran impacto en el funcionamiento y pronóstico. Debido a que los perfiles de desarrollo del TEA son a menudo heterogéneos, un número de coeficiente intelectual global puede no reflejar con precisión la capacidad funcional de la persona (77).

Por otra parte, el TEA se puede asociar con una serie de **condiciones médicas**, incluyendo déficit de audición y visión, epilepsia, trastornos del sueño, dificultades de la alimentación, motores y otros trastornos neurológicos (ver 2.1.3. Co-ocurrencias asociadas al diagnóstico de TEA).



Si no se identifican problemas específicos asociados, normalmente no se requieren pruebas adicionales como electroencefalograma (EEG) y/o de neuroimágenes. Sin embargo, si hay motivos de preocupación (como por ejemplo, epilepsia o por la pérdida inexplicable de habilidades), se requieren pruebas neurológicas específicas (77).

El examen físico debe ser completo y minucioso, aunque es importante destacar algunos aspectos. Además de marcadores corporales como la talla y el peso para establecer una norma y su perfil de crecimiento, es necesario siempre revisar la piel en búsqueda de lesiones específicas y su asociación con otras alteraciones del neurodesarrollo como Neurofibromatosis- 1 (caracterizada por presentar manchas café con leche y/o pecas axilares y/o inguinales) o Esclerosis Tuberosa (máculas inicialmente pálidas en forma de hoja de fresno, que aparecen durante la lactancia o la primera infancia, angiofibromas de la cara (adenomas sebáceos), que aparecen en etapas más tardías de la infancia). Estas son algunas manifestaciones en la piel de las enfermedades neurocutáneas (que presentan muchos otros compromisos orgánicos) más frecuentes asociadas al TEA. Otros hallazgos en la piel son signos de dermatitis atópica, muchas veces asociada a alergias alimentarias.

Otra medida que no se debe pasar por alto es la circunferencia craneana. Un 25% de los niños y niñas autistas tienen un tamaño de cabeza normal al nacer, sin embargo presentan un rápido aumento del perímetro cefálico (macrocefalia) hasta los 2 años de edad y posterior a los 4 años el cerebro comienza a disminuir de tamaño lentamente llegando a la normocefalia (181). También existe macrocefalia en Síndrome de X-frágil además de otras características fenotípicas: cara alargada con frente amplia, mentón prominente, orejas grandes, hiperlaxitud articular (con movilidad aumentada sobre todo en articulaciones pequeñas) y testículos grandes (macroorquidismo) tras la pubertad (Ver 2.2. Trastorno del Espectro Autista Sindrómico).

Dentro de una evaluación clínica exhaustiva, se deben considerar co-ocurrencias. A continuación, se exponen las principales:

TABLA 15. PRINCIPALES CO-OCURRENCIAS ASOCIADAS AL DIAGNÓSTICO DE TEA

DISCAPACIDAD INTELLECTUAL (DI)	La DI tiene una etiología multifactorial y se caracteriza por una limitación significativa tanto de la función intelectual como del comportamiento adaptativo, expresado en las habilidades conceptuales, sociales, prácticas y adaptativas con un inicio antes de los 18 años de edad. La DI puede, en los primeros años de vida, ser difícil de diferenciar del TEA y también puede presentarse como una co-ocurrencia. Es especialmente un reto diagnóstico en personas no verbales. Los niños y niñas con DI exclusiva mantienen un interés social y presentan contacto afectivo. Se puede presentar en el TEA como co-ocurrencia en el 35 % (28-43%, IC 95%), por lo que no son excluyentes. Es importante recalcar el criterio clínico y recabar antecedentes de cuidadores y escuela, dado que los test estandarizados como el ADOS- 2 en niños y niñas con discapacidad intelectual severa, tienen especificidad de solo el 20% para diferenciar TEA/NoTEA, es decir existe el riesgo de muchos falsos positivos para TEA.
--	--

TRASTORNO POR DÉFICIT ATENCIONAL CON HIPERACTIVIDAD (TDAH)	El TDAH es uno de los trastornos del neurodesarrollo más frecuentes en la niñez, con una prevalencia mundial estimada de 7,2% y puede afectar profundamente el desempeño escolar, calidad de vida y las interacciones sociales del NNA. Es más frecuente en niños que en niñas y la edad promedio del diagnóstico es a los 7 años. Así como es un reto diagnóstico diferenciar TDAH de TEA (sobre todo en NNA sin retraso del lenguaje u otra área del desarrollo psicomotor), un 45 % (32-58%, IC 95%) de las personas autistas presentan como co-ocurrencia un TDAH. En el TDAH se han descrito factores de riesgo perinatales similares a los descritos para TEA, además de importante influencia genética En NNA autistas que no tienen asociado un retraso del lenguaje u otro retraso del desarrollo psicomotor es más fácil que se haga un diagnóstico errado de TDAH.
TRASTORNO DE ANSIEDAD	Los NNA autistas son más vulnerables a la ansiedad (20%) y responden de manera más intensa al estrés, con dificultades en las estrategias de regulación requiriendo más tiempo para restablecer el equilibrio emocional. La ansiedad tiene diferentes factores desencadenantes que interactúan entre sí, estos son: RASGOS DE TEA ▪ Escasas habilidades sociocomunicativas ▪ Alteraciones en el procesamiento sensorial ▪ Déficit en las funciones ejecutivas ▪ Escasas estrategias de auto-regulación ENTORNO FÍSICO ▪ Sobrecarga de estímulos ▪ Cambios, interrupciones y poca anticipación ENTORNO SOCIAL ▪ Exigencias sociales ▪ Rechazo y escasa comprensión ▪ Pocos apoyos o ineficaces Los síntomas de ansiedad se pueden manifestar temprano en la vida de un niño o niña autista, siendo la edad de presentación un factor en relación con el tipo y la gravedad de la ansiedad a lo largo de la vida. Los síntomas de ansiedad se van haciendo más evidentes a medida que los niños y niñas van creciendo. También se ha sugerido que puede haber una relación entre la edad y el tipo de sintomatología ansiosa, encontrándose tasas de trastorno de ansiedad generalizada más altas en niños y niñas mayores, mientras que la ansiedad de separación y el TOC serían más comunes en niños y niñas más pequeños. Los trastornos de ansiedad y depresivos también coexisten con más frecuencia en personas autistas que en aquellas no autistas.
EPILEPSIA	La prevalencia de epilepsia en personas autistas es de un 21% en aquellas con discapacidad Intelectual y un 8% en aquellos sin discapacidad intelectual comparado con un 0,8% en una muestra de población general. Como factores de riesgo de epilepsia en NNA autistas se encuentran la discapacidad intelectual y el sexo femenino. Hay alguna evidencia de aumento de riesgo de epilepsia a otros factores asociados como la etiología (sindromática), la severidad de características autísticas, regresión del desarrollo y la historia familiar. No hay un síndrome epiléptico o tipo de crisis que haya sido asociada con mayor frecuencia en NNA autistas. Dadas las dificultades de realizar EEG en niños y niñas autistas, la baja posibilidad de encontrar patología y la alta frecuencia de anomalías no significativas, sugieren que se debería pedir muy juiciosamente.

ALTERACIONES DEL PROCESAMIENTO SENSORIAL	Se evidencia una alta co-ocurrencia con TEA y TDAH, por lo que son condiciones que siempre deben considerarse cuando hay sospecha de alteraciones del procesamiento sensorial. Este es uno de los criterios diagnósticos de TEA según el DSM-5. Los NNA con dificultades para procesar información sensorial tienen niveles significativamente más bajos de participación y disfrute en las actividades cotidianas, tanto en la escuela como en el hogar. La categoría más común de desafíos para procesar información sensorial es el comportamiento de búsqueda sensorial, que se manifiesta como movimientos frecuentes, inquietudes, etc., que pueden interferir con la capacidad de un niño o niña para participar en actividades.
TRASTORNOS MOTORES	Incluye dificultades de coordinación, como problemas para coordinar los movimientos entre el lado izquierdo y derecho del cuerpo o problemas para mantener la postura. Retraso del desarrollo de las habilidades motoras, frecuentemente asociado en etapas más precoces del desarrollo neurológico. Hipotonía: se describe hasta en un 50% de los casos, siendo de los trastornos motores más altamente asociados. Dispraxias motoras, que son déficits en la conceptualización, organización y ejecución de una secuencia de acciones habituales, tales como imitación de gestos, traducción de órdenes verbales en gestos o acciones y utilización de herramientas. Alteraciones de la marcha, siendo de las más características la marcha en puntas de pies, descrita hasta en un 19%.
TRASTORNO DEPRESIVO	La prevalencia de depresión va aumentando con la edad desde un 7,7% en niños y niñas a un 40% de adultos autistas. La depresión en personas autistas es cuatro veces más frecuente que en la población general y cuando no se trata tempranamente tiende a persistir durante la adultez. Es más frecuente en personas autistas con coeficiente intelectual promedio o sobre el promedio ya que la autoconciencia de la diferencia y la exclusión social pueden generar emociones de tristeza y desamparo que junto a otros factores pueden desencadenar en depresión. En niños mayores, adolescentes y adultos, los trastornos del estado de ánimo coexistentes y los comportamientos relacionados (p. ej., depresión y tendencias suicidas) pueden contribuir en gran medida a reducir la calidad de vida y aumentar la mortalidad. Por otro lado, tienen una memoria emocional biográfica diferente, recordando con precisión los eventos tristes o de maltrato que han recibido durante su vida con dificultad para olvidarlos. El diagnóstico puede ser un reto en las personas autistas, ya que, por las propias características de su procesamiento emocional, les es más difícil reconocer, verbalizar y procesar sus emociones. Tampoco hay instrumentos validados para depresión en esta población y muchas veces se basa en el reporte de cuidadores, por lo que se debe mantener un alto nivel de sospecha clínica. Es importante considerar que la depresión se puede manifestar en forma diferente en las personas autistas a través de signos como: ▸ Mayor irritabilidad. ▸ Cambios de los intereses restringidos: con disminución de placer, aumento de intensidad o cambios en el contenido de estos. ▸ Incremento de las estereotipias. ▸ Aumento de la ansiedad. ▸ Aumento de la agresión- autolesión. ▸ Comportamiento regresivo. ▸ Disminución del autocuidado. Estas señales parecen formar parte de un empeoramiento de las conductas del TEA, pudiendo dificultar la detección temprana de depresión, lo cual puede empeorar el pronóstico y aumentar el riesgo de suicidio.

TRASTORNOS DEL SUEÑO	Los trastornos del sueño son comunes en NNA autistas, y se estima que afectan alrededor del 50-80% de ellas y ellos (182). Los NNA autistas pueden presentar una variedad de trastornos del sueño, que incluyen: dificultad para conciliar el sueño (insomnio de conciliación), despertares nocturnos frecuentes, sueño poco profundo o interrumpido, pesadillas, terrores nocturnos y somnolencia diurna. Además, pueden presentar problemas de conducta relacionados con el sueño, como llamados nocturnos, conductas repetitivas antes de acostarse y conductas inhibitorias del sueño, como resistencia a dormir o rechazo a la rutina del sueño. Tienen una prevalencia desproporcionadamente alta de insomnio en comparación con niños y niñas con desarrollo típico. Las causas subyacentes de los trastornos del sueño en NNA autistas son complejas y multifactoriales. Una hipótesis es que la hipersensibilidad sensorial puede llevar a una mayor sensibilidad al ruido, la luz y la temperatura, lo que genera que NNA tengan más dificultades para dormirse. Otra hipótesis, es que la secreción interrumpida de melatonina en el TEA puede explicar algunas de las dificultades observadas en estos pacientes con respecto al inicio y mantenimiento del sueño (183) Además, las dificultades en la regulación del procesamiento sensorial y motor, así como la disfunción del sistema nervioso autónomo, también pueden jugar un papel en los trastornos del sueño en NNA autistas. En cuanto a las características del sueño, la duración de éste en niños y niñas autistas se reduce a partir de los 30 meses de edad y persiste hasta la adolescencia (184). Tienen un tiempo total de sueño más corto, latencia de sueño más larga y eficiencia de sueño reducido en comparación con sus compañeros neurotípicos. Se describe también una asociación entre discapacidad intelectual y tiempo total de sueño disminuido en niños y niñas con espectro autista (185). Diagnosticar y tratar correctamente los problemas de sueño en personas autistas es clave, ya que, de lo contrario, se pueden exacerbar los síntomas asociados, como la falta de atención o la irritabilidad. El uso de cuestionarios de diagnóstico específicos, como el Cuestionario del Sueño de la Infancia (CSQI), el Cuestionario del Trastorno del Sueño Infantil (CTS) y el Índice de Apnea/Hipopnea (IAH), puede ser útil en la identificación de los trastornos del sueño en NNA autistas.
TRASTORNOS DIGESTIVOS Y ALIMENTARIOS	Dentro de las co-ocurrencias digestivas, la más frecuentemente descrita es la constipación (22%), que en algunos casos puede ser bastante severa, por lo que se debe mantener alta sospecha, indagar en los síntomas y tratarla. También se describe asociación con dolor abdominal, diarrea y reflujo gastroesofágico. Como manifestación indirecta puede ocurrir un aumento de irritabilidad, empeoramiento de alteraciones conductuales o del sueño. También pueden presentar selectividad alimentaria o rechazo de alimentos principalmente por color, textura o temperatura desagradables para el NNA. Además, se pueden presentar rituales en torno a la presentación de los alimentos y la ingesta compulsiva de otros. Además, se observa una hipersensibilidad contextual, donde el enfoque está principalmente en los detalles por sobre la situación general. Esto conduce a fijaciones con marcas o rituales alimenticios específicos. Además, tienen dificultades para generalizar, lo que dificulta la identificación de características comunes en los alimentos. Por ejemplo, puede rechazar una galleta al notar diferencias mínimas. Las alteraciones de selectividad alimentaria o rituales relacionados a la alimentación se inician precozmente y son frecuentemente observados desde alrededor de los 16 meses y tienden a persistir hasta la adolescencia. Otro punto importante, es que los NNA con retraso del desarrollo también pueden tener un retraso en el desarrollo de las habilidades motoras orales y pueden mostrar rechazo a las texturas y consistencias que no puedan masticar o tragar físicamente. La alimentación selectiva puede empeorar los síntomas gastrointestinales como la constipación y generar alteraciones en el microbiota intestinal. Además, las restricciones alimentarias pueden producir deficiencias nutricionales y/o ingesta inadecuadamente alta de algunos alimentos, llevando a malnutrición por déficit o por exceso. Posterior a la evaluación individual, el equipo debe planificar la mejor alimentación posible para la persona. Dependiendo del nivel de restricción alimentaria, el objetivo puede ser una alimentación no tan variada, pero suficiente para la nutrición. La indicación del uso de suplementos de vitaminas y/o minerales debe ser evaluada caso a caso, considerando los déficits nutricionales, la adherencia, entre otros aspectos.

Otros trastornos co-ocurrentes, particularmente durante la adolescencia, pueden ser anorexia nerviosa, trastorno límite de la personalidad, esquizofrenia, conductas autolesivas (29%), conductas heteroagresivas (60%), Trastorno Obsesivo Compulsivo (menos del 1%), siendo siempre fundamental ahondar en la sintomatología específica de cada cuadro y realizar una evaluación exhaustiva de la historia del desarrollo en aquellos adolescentes en los que se consideran estas hipótesis diagnósticas para el adecuado diagnóstico diferencial (70,78,97,201).

D. VALORACIÓN DE ASPECTOS EMOCIONALES Y/O DEL COMPORTAMIENTO



Como se señaló anteriormente, los NNA autistas corren un riesgo considerablemente mayor de desarrollar trastornos y problemas asociados que pueden tener un importante impacto negativo en el funcionamiento y la calidad de vida, y aumentar significativamente el estrés de los padres o cuidadores.

La determinación de las causas y la naturaleza de estos problemas requiere una observación cuidadosa en diversos contextos, información de múltiples fuentes y una exploración sistemática de los factores que pueden causar o exacerbar los síntomas. Entre ellas pueden figurar exigencias ambientales inadecuadas, falta de estructura, sobrecarga sensorial, afecciones médicas dolorosas, dificultades para reconocer o manejar las emociones, falta de comunicación efectiva, dificultades para hacer frente a transiciones o cambios repentinos, y/o presiones de situaciones sociales (201).

Muchas conductas, incluidos los desafíos conductuales, se producen porque cumplen una función y/o producen un resultado para la persona(202). Un “análisis funcional” de los factores subyacentes permite hacer suposiciones sobre las posibles causas de los problemas y las soluciones a los mismos. Para mayor información sobre desafíos conductuales ver capítulo 5.

E. ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA Y NIVEL DE AUTONOMÍA

En la medida en que los NNA se desarrollan, se espera que vayan adquiriendo mayor independencia y se vaya desenvolviendo con mayor competencia, adquiriendo autonomía progresivamente de sus cuidadores adultos.

Durante los años, ha variado el concepto de actividades de la vida diaria (AVD), siendo en la actualidad definida como parte de una ocupación, es decir, una actividad con significado para quien la realiza (203).

Existen distintas clasificaciones de las AVD, siendo las más utilizada internacionalmente la planteada en el 2002 por la Asociación Americana de Terapia Ocupacional (AOTA), que las divide en actividades básicas e instrumentales de la vida diaria. Las Actividades Básicas de la vida diaria (ABVD) son actividades



universales, ligadas a la supervivencia, sencillas y dirigidas por uno mismo. Mientras que las Actividades Instrumentales de la Vida diaria (AIVD) están enfocadas al manejo o interacción con el medio, tienen una mayor variabilidad cultural, son actividades que permiten alcanzar otra actividad objetivo, presentando una mayor complejidad cognitiva y motriz.

TABLA 16. ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA.

ACTIVIDADES BÁSICAS DE LA VIDA DIARIA	ACTIVIDADES INSTRUMENTALES DE LA VIDA DIARIA
▸ Bañarse, ducharse. ▸ Control de esfínter. ▸ Masticar y tragar. ▸ Comer. ▸ Higiene personal. ▸ Sueño/descanso. ▸ Movilidad funcional. ▸ Uso de dispositivos para el cuidado personal. ▸ Higiene en el inodoro.	▸ Cuidado de otros, incluyendo crianza de niños y niñas y cuidado de animales domésticos. ▸ Usos de dispositivos de comunicación ▸ Movilidad en la comunidad ▸ Gestiones financieras. ▸ Control y mantenimiento de la salud. ▸ Establecimiento y manejo del hogar. ▸ Preparación de menús y limpieza. ▸ Puesta en práctica de procedimientos de seguridad y respuesta de emergencia. ▸ Compras.

Fuente: elaboración propia en base a AOTA 2002 (204).

Dependiendo de la necesidad, los NNA autistas, requieren de apoyos adecuados y personalizados que pueden ir desde lo más simple a lo más complejo. De acuerdo con las habilidades que presente cada persona, algunas pueden desenvolverse con una alta capacidad de rendimiento y vivir con óptimos niveles de autonomía, mientras que otras presentan numerosas dificultades y requieren de mayor apoyo para una participación adecuada en AVD. Estas dificultades estarán dadas mayormente por dificultades a nivel de funciones cognitivas, imitación, praxis y sensoriales.

La enseñanza de las habilidades para la vida diaria constituye una parte importante del proceso de intervención en los diferentes contextos, y en algunos casos, sigue siendo necesaria a lo largo de la vida adulta, principalmente cuando existen co-ocurrencia como una discapacidad intelectual asociada.

Una de las dificultades importantes que experimentan los NNA autistas, es que la mayoría de las demandas del diario vivir tiene implícito algún aspecto social. Dependiendo del nivel de necesidades de apoyo, los objetivos de intervención deberán ajustarse, donde en ocasiones más que lograr la independencia se tendrá que considerar que las persona logre cooperar en la actividad, al menos en la fase inicial del proceso. En algunos casos la independencia total será compleja de alcanzar al llegar a la vida adulta, sin importar lo temprana o efectiva que haya sido su proceso de intervención.

Las **dificultades del procesamiento** sensorial se pueden observar en ciertas conductas en el desarrollo de las actividades de la vida diaria y que son importantes de considerar a la hora de la evaluación. Estas se describen en la siguiente tabla.

TABLA 17. DIFICULTADES DEL PROCESAMIENTO SENSORIAL OBSERVADAS EN LAS AVD.

HIGIENE Y ARREGLO PERSONAL	- Le desagradan las tareas como bañarse, cambio de pañales, corte de uñas, corte, lavado y peinado de cabello, cepillado de dientes. - Desordenado durante el juego o la comida. - Babeo frecuente.
VESTIMENTA	- Dificultad para tolerar el uso de calcetines o ropa interior. - Puede escoger salir sin vestirse o desagrado por prendas manga corta. - Incomodidad con algunas texturas y las etiquetas. - Alta preferencia por las telas con las que se sienten cómodos. - Ropa desarreglada, desarrollo lento de las habilidades de vestirse.
ALIMENTACIÓN	- Dificultades para sostener mamadera. - Dificultad para utilizar utensilios, tazas. - Otras especificaciones en esta área son abordadas en Trastornos de la alimentación (ver capítulo 5).
CONTROL DE ESFÍNTER	- Bajo reconocimiento de la sensación de micción y defecación (sistema interoceptivo). - No toleran pasar largo tiempo sentados en el inodoro. - Rechazo a limpiarse. - Parecen incómodos o inestables en el asiento del inodoro. - Se irrita con el ruido de la cadena o el eco del baño. - Pareciera molestarle lo brillante de las luces del baño.
SUEÑO Y CONDUCTA	- Mayores dificultades para conciliar el sueño. - Sueño de menor duración. - Otras especificaciones en esta área son abordadas en trastornos del sueño, como co-ocurrencias en la Evaluación clínica (sección C de este capítulo).

Fuente: Adaptación de AOTA 2002 (205).

F. INTERESES Y PREFERENCIAS

Es clave, recabar información con los cuidadores, como con los NNA sobre sus intereses y preferencias. Esto porque permite el inicio de una relación clínica de confianza, como también orienta la planificación de las sesiones de intervención. Por ejemplo, se puede recabar la información sobre los juegos y canciones preferidas en niños y niñas o los gustos musicales y actividades en el tiempo libre en adolescentes.

Por otro lado, los intereses repetitivos, ritos, obsesiones y dificultades en el procesamiento sensorial (hiper o hiposensibilidades), así como características individuales será información valiosa para el proceso terapéutico posterior.



G. INFORMACIÓN SOBRE FACTORES FAMILIARES Y SOCIOAMBIENTALES



Es importante recalcar que la literatura y evidencia científica publicada a la fecha no ha demostrado que el TEA sea causado directamente por circunstancias familiares o ambientales adversas. Sin embargo, una situación familiar conflictiva, la presencia de enfermedades físicas o de salud mental de padres, madres o cuidadores, la privación social, educativa y/o económica pueden limitar las posibilidades de recibir un apoyo adecuado, así como también exacerbar las dificultades existentes y afectar el pronóstico (77).

La privación psicosocial severa o el trastorno vincular temprano en niños y niñas pueden presentar síntomas muy similares al TEA, tales como dificultades en interacción social y alteraciones severas de la conducta. Sin embargo, generalmente hay antecedentes de abuso y/o negligencia severa o bien enfermedad de salud mental y sin control en el cuidador primario.

Otras experiencias que afectan el comportamiento de NNA son situaciones de bullying o de maltrato en otros contextos, que pueden llegar a generar efectos negativos importantes en el desarrollo psicoemocional (160,177).

Por otra parte, las madres biológicas suelen ser las principales cuidadoras de personas autistas(206), y a menudo experimentan niveles más altos de carga que las madres de NNA con desarrollo típico. Asimismo, cuidadores de personas autistas han informado niveles elevados de fatiga y problemas de salud mental (depresión y ansiedad) en comparación con cuidadores de niños neurotípicos y/o con discapacidad intelectual(207). Los desafíos asociados con el comportamiento y la estigmatización de los NNA autistas a menudo resultan en aislamiento social y disminución de la calidad de vida de la/os cuidadores(208). Frente a esto, identificar las áreas específicas de carga que experimentan los cuidadores puede ayudar a desarrollar estructuras de apoyo personalizadas para satisfacer sus necesidades únicas. Al brindar el apoyo adecuado, los cuidadores tienen oportunidad de manejar mejor los desafíos asociados con el cuidado de un NNA autistas y mejorar su calidad de vida.

Es por esto, que una evaluación de los aspectos psicosociales forma parte importante de la EDI, debiendo incluir también el levantamiento de información sobre cualquier circunstancia que pueda tener un impacto negativo en el comportamiento del NNA y/o su familia(77), de manera tal de considerar objetivos específicos en su plan de intervención a fin de minimizar o detener el impacto de estos, a través de una acción articulada con los recursos de la comunidad y el intersector.

Desde un inicio es crucial detectar sobrecarga, estrés o problemas de salud mental de los/a cuidadores/s y necesidades de apoyo para su prevención y articular los recursos sanitarios y sociales de apoyo y protección locales. Para mayor información sobre el cuidado de los/las cuidadores/as ver “La importancia de cuidar a quienes cuidan a personas autistas”
https://diprece.minsal.cl/wp-content/uploads/2024/12/Apoyo-al-cuidador_Ilustraciones-v2.pdf

4.2. CÓMO INFORMAR DEL DIAGNÓSTICO AL NIÑO, NIÑA, ADOLESCENTE Y A SUS PADRES Y CUIDADORES

Este apartado fue desarrollado por la Mesa de Organizaciones Sociales de Autismo del Ministerio de Salud para posterior edición final.
(39,209-216)

Cuando se habla de autismo por primera vez no se puede abordar en una sola oportunidad y/o sesión, ni con la persona ni con su familia y/o cuidadores, ya que responde a un proceso de comprensión y/o resignificación importante.

Dar a conocer el diagnóstico requiere dedicación y disponibilidad, un proceso continuo que entregue orientación, acompañamiento y otorgue respuestas a infinitas interrogantes que se generan. La persona que realizará este proceso debe barajar un abanico de posibilidades y factores que consideren todos los ámbitos y ser capaz en cierto modo de garantizar que exista una continuidad y permanencia. Por esto, la vinculación con la familia es fundamental, es decir que padres y/o cuidadores deben estar presentes en esta etapa, y trabajar como un equipo con los profesionales de la salud.



Asimismo, es necesario considerar que se debe hablar del diagnóstico en todas las etapas del ciclo vital de la persona autista, para que niños, niñas, adolescentes y adultos autistas en conjunto con sus familias y/o cuidadores, puedan analizar y comprender el significado del diagnóstico, sus implicancias, impacto, cambios en la dinámica familiar, necesidades de apoyo y desafíos que se presentan y se van a presentar a lo largo del curso de vida, especialmente en etapas de transición, como la pubertad, adolescencia y transición a la vida adulta.

Se espera que el profesional que entrega el diagnóstico tenga la experiencia y sensibilidad de haber trabajado con personas autistas y sus familias y que pueda brindar contención y apoyo emocional a los padres, madres y/o cuidadores y al NNA de ser necesario.

Si bien, para establecer el diagnóstico el equipo de salud utiliza el CIE 11 o DSM V, en el momento de entregar el diagnóstico a la persona y sus padres y/o cuidadores, es pertinente situarse desde un enfoque de la neurodiversidad, que explicita las diferencias entre las personas y las dificultades y fortalezas que el autismo conlleva, respetando las preferencias de utilización del lenguaje que la comunidad autista ha levantado, entre estos: persona autista y persona en el espectro autista. Por lo anterior, para la elaboración de este apartado se señala la persona con diagnóstico como: "persona autista y/o persona dentro del Espectro Autista".

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE INFORMAR A LAS PERSONAS AUTISTAS SOBRE SU CONDICIÓN?

El derecho al diagnóstico médico es un pilar fundamental para garantizar una atención de salud de calidad, donde la persona tiene el poder de participar activamente en su propio cuidado. La Ley 21.584 que regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vincu-

ladas a su atención en salud, establece que todo niño, niña y adolescente tiene derecho a recibir información sobre su diagnóstico y la forma en que se realizará su tratamiento, adaptada a su edad, desarrollo mental y estado afectivo y psicológico.

Existen familias que no desean que sus hijos/as conozcan su diagnóstico principalmente para que no se les ponga una “etiqueta” por la connotación negativa y muchas veces discriminatoria de la sociedad y el entorno cercano, situaciones que ocurren generalmente por desconocimiento que se tiene de la condición a nivel sociocultural.

Que una persona esté en el Espectro Autista, no significa que no sea consciente de sus desafíos, necesidades educativas especiales, y constantes idas a terapias o talleres sociales. Al mismo tiempo, en caso de que la persona esté bajo un tratamiento farmacológico necesitará entender el motivo. Hay que recordar que esto es un espectro, es decir, de una amplia gama de desafíos, existiendo así personas con mayores y otras con menores dificultades en su desarrollo, y que varían mucho de una persona a otra.

Algunos de los desafíos que podrían presentar las personas autistas a lo largo de su vida son: sentimientos de soledad, dificultades para adaptarse en un grupo de pares, desafíos persistentes para encontrar un trabajo, dificultades en la comprensión del lenguaje informal o uso de modismos, así como también del lenguaje abstracto, dificultades para el desarrollo de destrezas motoras, así como también; ansiedad, depresión u otras co-ocurrencias ante la angustia de no poder responder ¿qué está pasando conmigo?. Conversar y analizar los distintos desafíos que irán presentando las personas autistas, así como también el encontrar posibles soluciones ante estos, siempre será más fácil cuando ellos y ellas saben qué los está causando.

¿CÓMO INFORMAR A LOS PADRES Y/O CUIDADORES DE UN NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTE QUE ES AUTISTA?

Para ningún padre, madre y/o cuidador, es una situación sencilla, por lo que la confirmación de las sospechas de autismo debe ser realizada en un espacio privado y de confianza donde las familias puedan compartir sus sentimientos, dudas y preocupaciones.

Inicialmente, la mayoría de los padres, madres y/o cuidadores han pasado por momentos de confusión, que algo “no andaba bien” con sus hijos e hijas, por lo que experimentan la sensación como un duelo; entendiendo que lo que se “muere” es la expectativa que como padres se tiene ante la llegada del hijo o hija cuando reciben la noticia del diagnóstico, y no todos están preparados para iniciar de manera inmediata el rol de coterapeuta para contribuir en el aprendizaje y continuidad de los cuidados e intervenciones de sus hijos/as o persona a su cuidado respecto de su condición.

Estos sentimientos pueden ser similares y contradictorios entre una persona y otra, por lo que el profesional debe comprender las manifestaciones de los familiares y/o cuidadores. En este proceso de adaptación emocional, las reacciones más comunes de los padres, madres y/o cuidadores son:

- **Confusión:** La noticia de la condición de su hijo/a genera confusión, ya que el término Trastorno del Espectro Autista no es de conocimiento general.
- **Impotencia:** Surge la impotencia frente al no poder revertir la situación y evitar que esto no ocurriera.
- **Ira o rabia:** Sentimientos completamente normales, ya que estamos frente a una situación inesperada y dolorosa para algunos padres. Se debe considerar además factores como; ausencia de redes de apoyo, tiempo invertido en peregrinar en la búsqueda del diagnóstico, barreras económicas, entre otros.

- **Sensación de perder el control:** Ausencia de controlar las situaciones de la vida, no se sabe muy bien que hacer, dónde acudir, por lo que hay que tener en claro que lo más importante es recibir información concisa sobre lo que le pasa a su hijo/a.

En este contexto, es recomendable generar espacios o talleres de autocuidado con la finalidad de conocer los sentimientos y aprehensiones de la familia, ya que mientras más activa y vinculada esté con todos los procesos, mejor será la evolución y desarrollo de la persona autista.

Algunos padres, madres y/o cuidadores pudieran preferir referirse al autismo como una enfermedad, en especial en aquellos con hijos o hijas con altas necesidades de apoyo. Desde un enfoque de oportunidad, es posible considerar que quienes están en el espectro autista presentan una condición en el neurodesarrollo que dificulta la adquisición de habilidades de comunicación, socialización y características, siendo esta una concepción más cercana a una condición que a una enfermedad. No se puede decir que esta condición desaparecerá en algún momento, ya que la persona tendrá necesidades de apoyo de distintos niveles, pero permanentes durante su vida. Sin embargo, ante la presencia de alteraciones del desarrollo los desafíos conductuales pueden mejorar en muchos aspectos.

Algunas recomendaciones al momento de entregar el diagnóstico son:

- Utilizar lenguaje claro y respetuoso. evitando tecnicismos. Puede ayudarse de elementos como imágenes o material concreto y/o didáctico.
- Asegurarse de contar con suficiente tiempo para poder entregar información y responder las dudas que surjan.
- Dar información respecto a la condición, pero también ofrecer fuentes de dónde poder aprender sobre el autismo o su propio ritmo.
- Incentivar la adquisición de conocimientos sobre Autismo, para poder apoyar y comprender de mejor forma a su hijo/a.
- Explicar a las familias y/o cuidadores que hay ciertas conductas propias del Espectro que hay que respetar e incorporar con amabilidad.
- Sugerir a la familia vincularse en alguna agrupación de apoyo para conocer otras experiencias y realidades de otras familias, ya que existen profesionales e instituciones dispuestas a apoyar en conocer el Espectro Autista.
- Acompañarse de otras familias es una experiencia enriquecedora y una fuente de apoyo social y emocional muy importante. Las organizaciones sociales son una manera de estar representado en la sociedad para impulsar políticas públicas, leyes y servicios por parte del estado.
- Hay que recordar que cada persona autista es única y no existirá ninguna igual a su hijo/a por lo que si algo le funciona a una persona puede no funcionar para otras.
- Hay que destacar de manera detallada las fortalezas y potencialidad que tenga el niño, niña o adolescente y cómo a través de ellas se debe trabajar en una evolución del desarrollo centrada en sus intereses.
- Entregar información sobre la existencia de apoyos sociales, tanto de la red gubernamental como privada.
- Informar sobre intervenciones que no cuentan con respaldo científico.

¿A QUÉ EDAD LE DIGO A UN NIÑO O NIÑA QUE ES AUTISTA?

La edad recomendable para que un niño o una niña sepa que es autista depende de las características propias de cada persona, su nivel de desarrollo cognitivo y social, así como también de cuán preparados están los padres para apoyarlos en este proceso.

Entender que uno/a es diferente a otros niños o niñas requiere de ciertas habilidades y capacidad de comprensión que es posible tener desde los 4 años ya que se requiere el manejo de palabras abstractas, capacidad para recordar hechos o conductas pasadas, reflexionar sobre sí mismo, comprender la relación causa-efecto y, especialmente, la capacidad de verse a sí mismo desde otra perspectiva, o a través de los ojos de otros.



Estas habilidades se irán desarrollando en cada niño y niña de acuerdo con su propio desarrollo evolutivo, por lo que, la edad recomendada para informar sobre el diagnóstico será de carácter individual mediante evaluación caso a caso.

Se sugiere no dar a la persona en el espectro autista más información de la que puedan manejar, e ir respondiendo de acuerdo a las inquietudes que va manifestando. Los extremos siempre son perjudiciales, por lo que empezar demasiado temprano o demasiado tarde, puede traer consecuencias negativas.

Intentar que los niños o niñas conozcan sobre autismo desde edades tempranas puede causar confusiones innecesarias si no son capaces de comprender en su totalidad la información. Del mismo modo, si se le habla del diagnóstico tardíamente, su desconocimiento frente a la condición puede generar frustración.

¿QUÉ OCURRE CUANDO EL DIAGNÓSTICO ES TARDÍO?

Son varias las razones de por qué un diagnóstico llega a realizarse de manera tardía. Cuando las principales dificultades de la persona autista se encuentran en el área de interacción social, es común un diagnóstico tardío y en la mayoría de los casos encontrándose en la pubertad y adolescencia debutan con alguna dificultad en salud mental: ansiedad, intento suicida, depresión, entre otros.

Para quienes reciben su diagnóstico en la adolescencia como en la adultez, pueden llegar a sentir un alivio al tener por fin el “nombre” a lo que les dificulta o dificultó en el diario vivir. Por otra parte, para algunas personas autistas el aceptar su diagnóstico es un proceso tremendamente desafiante y con muchos obstáculos emocionales, por lo que el acompañamiento emocional siempre es indispensable.

Es importante hacer consciente al adolescente sobre estos desafíos para así poder trabajarlos y buscar alternativas que permitan una participación y desempeño satisfactorio a lo largo de su curso de vida.

Cuando nos enfrentamos a un diagnóstico tardío, es importante que la persona cuente con los apoyos y acompañamiento emocional necesarios, por lo que se sugiere dar a conocer la información a la familia previamente. Se recomienda generar dos instancias distintas y separadas para entregar el diagnóstico tanto a la familia como al adolescente, ya que es importante poder brindar el espacio y tiempo adecuado a cada uno.



¿QUÉ DEBO TOMAR EN CUENTA AL MOMENTO DE DECIRLE A UN NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTES QUE ES AUTISTA?

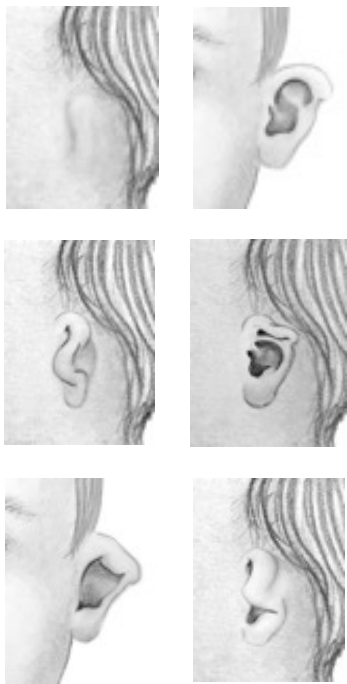
- Considerar qué profesional/es es/son el/los más idóneo/s para realizar el proceso de entrega del diagnóstico.
- Al dar el diagnóstico asegurarnos de tener tiempo protegido para ello y disponer de un espacio privado y seguro.
- Hablar de manera directa, clara, precisa y concreta, sin sarcasmos, analogías o metáforas.
- No referirse al autismo como una enfermedad, ya que el niño, niña o adolescente pensará que es algo malo o negativo en él o ella si no se le da el abordaje adecuado.
- Es importante dosificar la información que se entrega sobre el diagnóstico. Esta debe ser procesada por el niño, niña o adolescente, por lo que será favorable ir entregando información de manera gradual y/o ante la petición de la persona autista, sin presiones.
- Resaltar las fortalezas, ya que todos tenemos potencial para desarrollar habilidades únicas.
- Junto con el discurso positivo, mantener una escucha activa y validar emociones de la persona.
- Explicarle que no está sólo/a, mencionando que gradualmente podrán ir juntos conociendo más respecto a su diagnóstico.
- Señalar que está bien pedir apoyo si existen tareas o labores que le dificulte realizar.
- Al comunicar el diagnóstico a niños, niñas y adolescentes que presentan discapacidad intelectual o mayores necesidades de apoyo en el área cognitiva, se debe planificar los ajustes a los niveles de comprensión que presente, ya que la forma de comunicarlo deberá ser reformulada de acuerdo con su perfil individual, pero siempre comunicando el diagnóstico y considere según sea el caso, el acompañamiento de una persona representativa o cuidador principal.

5. ANEXOS

ANEXO 1

TABLA. EJEMPLOS DE ALGUNAS DISMORFIAS FACIALES.

DISMORFIA	DESCRIPCIÓN	ILUSTRACIÓN
HIPERTELORISMO OCULAR	Distancia interpupilar aumentada para el sexo y la edad, existen curvas específicas	
HIPOTELORISMO OCULAR	Distancia interpupilar disminuida para el sexo y la edad, existen curvas específicas	
PROGNATISMO	Mandíbula prominente, puede o no asociarse a arcada dental inferior prominente o mordida invertida	
MICROGNATIA	Mandíbula pequeña, puede asociarse a fisura palatina en “U” o submucosa	
FACIE ALARGADA	Distancia longitudinal de la cara aumentada en comparación con la distancia transversal, se acompaña de una frente alta y mandíbula larga	
FRENTE ALTA	Aumento de la distancia desde la implantación anterior del cabello a las cejas	

OREJAS DISPLÁSICAS	La anatomía del pabellón auricular puede entregar bastante información. Las orejas pueden presentar variación en la implantación, tamaño, rotación, forma y grosor del lóbulo y nivel de plegado del hélix	
FISURAS PALPEBRALES ASCENDENTES	La inclinación de los párpados es ascendente, como si el paciente estuviera siempre sonriendo. Esta dismorfia puede estar asociada a la microcefalia, pero también puede estar aislada	
FILTRUM LARGO Y LISO	Región que abarca entre la base de la nariz al vermillon del labio superior. Mide 1.25 cm y debe tener 2 columnelas marcadas	

Fuente: tabla elaborada en base a (128-133). Ilustraciones son autoría de Carla Escribano Röber, Ilustradora.



ANEXO 2

**FORMULARIO DE DERIVACIÓN DE NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES
CON POSIBLES DIFICULTADES SOCIO-COMUNICATIVAS DEL NEURODESARROLLO**
(Documento para ser presentado en primera consulta en el establecimiento de salud)

1. IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Rut:
Fecha de nacimiento:	Edad:
Nombre apoderado/a o adulto/a responsable:	Contacto:
Nombre Sala cuna, jardín infantil o establecimiento educacional:	
RBD o Código Junji o Integra:	Nivel o Curso:
Nombre educador/a o profesor/a o designado que realiza derivación:	Contacto:
Fecha:	

2. MOTIVO DE REFERENCIA

INDIQUE CONDUCTAS OBSERVADAS QUE JUSTIFICAN LA REFERENCIA

3. ANTECEDENTES PEDAGÓGICOS

INDIQUE EL PROGRESO EDUCATIVO GENERAL DE EL/LA NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTE
ESCRIBA AL MENOS TRES ASPECTOS POSITIVOS DE EL/LA NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTE QUE CONSTITUYEN COMO FORTALEZAS
INDIQUE BREVEMENTE ACCIONES REALIZADAS EN EL ESTABLECIMIENTO PARA APOYAR AL/LA NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTE
DE SER NECESARIO ADJUNTE INFORMES COMPLEMENTARIOS PREVIAMENTE INFORMADOS AL/LA APODERADO/A (INFORME PEDAGÓGICO, ESTADO DE AVANCE, FORMULARIO DE REEVALUACIÓN DEL PIE U OTRO)

4. PAUTAS DE OBSERVACIÓN DEL ÁREA SOCIO-COMUNICATIVA

Las siguientes pautas de observación no constituyen un instrumento de detección o diagnóstico.

A continuación, se presentan las conductas más comunes vinculadas a dificultades de la interacción social y la comunicación. Complete la pauta correspondiente según el niño, niña o adolescente se encuentre en educación parvularia o en educación general (básica o media).

NIÑOS Y NIÑAS DEL NIVEL DE EDUCACIÓN PARVULARIA

SEÑALES	EN RELACIÓN CON LOS NIÑOS Y NIÑAS DEL GRUPO O NIVEL LA CONDUCTA QUE SE SEÑALA OCURRE:	
	NUNCA O RARA VEZ	FRECUENTEMENTE
Se comunica con pocas palabras en relación con su edad.		
No responde a su nombre cuando se le llama.		
Repite palabras o frases de inmediato o después de escucharlas.		
Responde con palabras o frases que no tienen relación con las preguntas que se le realizan.		
Se refiere a sí mismo con su nombre y en tercera persona (Benjamín quiere pan, Anita tiene hambre).		
Utiliza pocos gestos comunicativos (saludar, pedir, rechazar, despedirse).		
Cuando quiere algo, toma la mano de una persona adulta y la lleva hacia el objeto que desea, sin mirar ni hablarle.		
Establece escaso o ningún contacto visual con otras personas.		
Tiende a aislarse de sus pares (juega solo o sola, aparenta independencia).		
No sigue con la mirada un objeto de su interés para mostrarlo o pedirlo.		
Presenta baja respuesta en la interacción con otras personas adultas o niños y niñas (sonrisa social, reciprocidad).		
Tiende a jugar clasificando y ordenando juguetes u objetos de manera repetitiva, sin hacer un uso simbólico de ellos.		
Presenta movimientos reiterados y repetitivos como aleteo de manos, balanceos, giros, saltos.		
Presenta intereses demasiado restringidos o inusuales para la edad y contexto social (como apego excesivo por algún objeto, juguete, dibujo animado).		
Tiene preferencias o rechazo inusual e intenso por ciertos sonidos, olores, sabores, texturas, colores.		
El desarrollo de su lenguaje se detuvo o ha retrocedido.	NO	SI

Pauta elaborada en base a pautas de señales de alerta de 12 a 24 meses y de 24 a 36 meses (MINSAL 2024) y posterior validación de expertos de equipos clínicos y de educación parvularia.

ESTUDIANTES DE EDUCACIÓN GENERAL (BÁSICA O MEDIA)

SEÑALES	EN RELACIÓN CON LOS ESTUDIANTES DEL GRUPO O NIVEL LA CONDUCTA QUE SE SEÑALA OCURRE:	
	NUNCA O RARA VEZ	FRECUENTEMENTE
Parece interesarse más por las cosas y objetos que por las personas.		
Suele interesarse por una parte de los objetos, juguetes y/o personas (por ejemplo, las ruedas de los juguetes).		
Generalmente parece no atender cuando se le llama (actúa como si no escuchara).		
Establece contacto visual inusual: inexistente, escaso o persistente.		
Durante el recreo o actividades sin guía del adulto permanece solo/a o necesita ayuda y estructura para participar del grupo; o realiza juegos de forma paralela a éste; o busca controlar y guiar el juego.		
Cuando quiere algo que no puede obtener por sí mismo, le lleva a usted tomándole de la mano hacia el objeto que desea, pero sin mirarlo ni hablarle.		
Presenta dificultad para relacionarse con pares y ajustarse al contexto socioeducativo.		
Entiende lo que se le dice de una forma muy literal, no entiende las bromas, dobles sentidos, metáforas.		
Se refiere a sí mismo con su nombre y en tercera persona (Benjamín quiere pan).		
Al hablar utiliza palabras rebuscadas (vocabulario elevado) o tiene una entonación o tono de voz particular.		
Muestra movimientos repetitivos con el cuerpo o comportamientos estereotipados, como balanceo o giros, movimiento de dedos, manos y/o saltos.		
Muestra dificultad para adaptarse a cambios, por ejemplo, cambio en orden de muebles, de profesor, de actividades o rutinas.		
Se desplaza sin sentido conocido. Por ej. da vueltas sobre sí mismo, corre de un lado a otro o sube y baja escaleras durante largos períodos de tiempo.		
Suele entretenerse repitiendo una misma actividad (alinea cosas, levanta torres y las tira, etc.).		
Reacciona con desajustes conductuales ante situaciones o personas nuevas, o cuando se interrumpe un orden típico.		
A veces sorprende con sus habilidades, como por ejemplo memorizar banderas, capitales, o saber mucho sobre un tema.		
Repite palabras o frases que ha oído (personas, televisión, radio, etc.) inclusive con una voz similar a la que escuchó.		
Debe llevar rutinas y rituales que no pueden ser alterados por ejemplo ordenar de cierta forma sus cosas en la mesa antes de empezar.		

Muestra apego excesivo por algún objeto, juguete, dibujo animado, o pasa por distintos “periodos” de preocupaciones, intereses intensos u obsesiones durante el año.		
Le molestan algunos ruidos (llega a taparse los oídos).		
Hiper o hipo reactividad a los estímulos sensoriales o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (p. ej., indiferencia aparente al dolor/ temperatura o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por las luces o el movimiento).		
Presenta auto o hetero agresiones.		
Tiene preferencias o rechazo por ciertos alimentos según su consistencia (suaves, ásperas), sabor (dulces, salados, ácidos), color o forma.		
Constantemente huele lo que encuentra.		
Reacciona de forma extraña al contacto con ciertas texturas (suaves, ásperas).		
A veces camina en puntas de pie.		

Pauta elaborada en base a pauta del Centro de Atención de Fonoaudiología de la Universidad de Valparaíso (CAFUV) y validación de expertos a través de Metodología Delphi, 2024.

EDUCADOR/A O PROFESOR/A O DESIGNADO QUE REALIZA DERIVACIÓN:	
Nombre:	Firma:
RUT:	

ANEXO 3

CUESTIONARIO DE DETECCIÓN DEL AUTISMO EN NIÑOS Y NIÑAS PEQUEÑOS REVISADO (M-CHAT-R/F)

EL Cuestionario M-CHAT Revisado de Detección del Autismo en Niños Pequeños con Entrevista de Seguimiento (M-CHAT-R/F) es un instrumento de detección que permite evaluar el riesgo de trastorno del espectro autista (TEA) en niños de 16 a 30 meses de edad. Sus autores son Diana Robins, Deborah Fein y Marianne Barton (2009) y la adaptación en Chile fue realizada por el Grupo TEA de la Pontificia Universidad Católica de Chile (2016).

El cuestionario es una herramienta fácil de utilizar, con 20 preguntas de respuesta cerrada: "sí" o "no", que idealmente debe ser completada por el profesional que está realizando el Control de salud, en base a las respuestas de la madre, padre o cuidador/a. Es un cuestionario que indica el RIESGO de TEA, no es un instrumento diagnóstico, por lo que requiere de observación y más exploración de la situación o referencia temprana.

Se debe aplicar el cuestionario a las madres, padres y cuidadoras/es de los siguientes grupos:

- Niños y niñas entre 16 y 30 meses de edad que presenten señales de alerta temprana de TEA y/o factores de riesgo de TEA.
- Niños y niñas que acuden a control de salud infantil a los 18 meses, que en la evaluación de desarrollo psicomotor presenta alteración en las áreas de lenguaje y/o social.
- Niños y niñas que acuden a controles de salud infantil entre 16 y 30 meses de edad, y que en la evaluación del desarrollo presenta alteración en las áreas de lenguaje y/o social.
- Niños y niñas entre 16 y 30 meses que madres, padres y/o cuidadores realizan una consulta espontánea por sospecha de TEA.
- Niños y niñas entre 16 y 30 meses en que existe inquietud de algún profesional del equipo de salud y/o son derivados desde la sala cuna o jardín infantil por alguna sospecha en su desarrollo que pudiera indicar un posible TEA (al ser derivados desde los establecimientos educativos, evaluar que los controles de salud infantil se encuentren al día).
- Niños y niñas entre 16 y 30 meses que sean hijos, hijas o hermanos, hermanas de personas con diagnóstico de TEA.

PRIMERA ETAPA: CUESTIONARIO

Instrucciones para el profesional:

- Explíquelo a la madre, padre o cuidador/a que las preguntas del cuestionario son para explorar en mayor profundidad las áreas del lenguaje y social, con el fin de detectar tempranamente si existen dificultades.
- Considere que las madres, padres o cuidadores pueden responder “tal vez” a algunas preguntas del cuestionario. Si esto ocurre, pregúntele si corresponde a un comportamiento habitual o si más bien es un comportamiento ocasional y continúe el cuestionario de acuerdo con esa respuesta.
- Lea las preguntas y ejemplos **tal como aparecen en la hoja** “CUESTIONARIO DE 20 PREGUNTAS M-CHAT-R/F CON SI O NO”.
- Para todos los ítems (excepto el 2, 5 y 12) la respuesta NO otorga 1 punto e indica Riesgo de TEA.
- Para los ítems 2, 5 y 12, la respuesta SI otorga 1 punto e indica Riesgo de TEA.
- Finalizado el cuestionario, puntúe los resultados y realice acciones de acuerdo con el algoritmo de riesgo.
- En aquellos niños y niñas con riesgo moderado (entre 3 y 7 puntos), realice la segunda parte (Entrevista de Seguimiento) con el fin de obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo (las que sumaron puntaje en la primera parte). Realice la Entrevista de Seguimiento en el mismo control o derive a médico/a para la realización de la entrevista de seguimiento, y continuar con los flujos de derivación correspondientes.

SEGUNDA ETAPA: ENTREVISTA DE SEGUIMIENTO

Esta etapa se lleva a cabo sólo si la puntuación del cuestionario es entre 3 y 7 (Riesgo Medio), y consiste en una entrevista de seguimiento, que debe ser realizada en el mismo momento del control o bien, lo antes posible por un profesional de salud capacitado.

Instrucciones para el profesional:

- Encontrará un flujo para cada uno de los 20 ítems del cuestionario.
- Es necesario que realice la entrevista solo para aquellos ítems que resultaron alterados en la primera etapa.
- Cada flujo de la entrevista le indicará dos posibles resultados: DERIVAR o NO DERIVAR.
- Utilice la hoja “ENTREVISTA DE SEGUIMIENTO AL M-CHAT-R/FTM HOJA DE PUNTUACIÓN” para consolidar las respuestas.
- Si al finalizar la entrevista el niño o niña ha obtenido dos o más DERIVAR, se considera un resultado positivo para sospecha de TEA, por lo que debe ser derivado a confirmación diagnóstica e intervención temprana.
- Si el resultado de la entrevista de seguimiento es negativo para la sospecha de TEA (cero o un punto), pero la madre, padre, cuidador/a o profesional de salud persisten en su preocupación de sospecha de TEA, el niño o niña se debe derivar a confirmación diagnóstica, independiente del resultado del M-CHAT-R/F.

A continuación, se describe el algoritmo que se debe seguir, de acuerdo con los resultados del cuestionario del M-CHAT-R/F.

ALGORITMO DEL CUESTIONARIO DEL M-CHAT- R/F

PARA TODOS LOS ÍTEMS, EXCEPTO EL 2, 5 Y 12, LA RESPUESTA NO INDICA RIESGO DE TEA PARA LOS ÍTEMS 2, 5 Y 12, LA RESPUESTA SI INDICA RIESGO DE EA. EL SIGUIENTE ALGORITMO POTENCIA LAS PROPIEDADES PSICOMÉTRICAS DEL M-CHAT-R/F	
RIESGO BAJO: Puntuación total entre 0 – 2	Si el niño o niña es menor de 24 meses de edad, continuar con controles habituales. Al control de los 2 años aplicar Pauta Breve del DSM, si se detecta alteración en área de lenguaje y/o social, aplicar cuestionario de M-CHAT-R/F en el control y repetir EEDP completo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que en la vigilancia del desarrollo se detecten señales de alerta de riesgo de TEA.
RIESGO MEDIO: Puntuación total entre 3 – 7	Administrar la entrevista de seguimiento (segunda etapa del M-CHAT-R/F) para obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo. Si la puntuación en la entrevista de seguimiento corresponde a 2 o más, el niño o niña ha resultado positivo, por lo que debe ser derivado a consulta médica para evaluación y confirmación diagnóstica, y para determinar necesidad de atención temprana. Si la puntuación en la entrevista de seguimiento es de 0 o 1, el resultado ha sido negativo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que en la vigilancia del desarrollo se detecten nuevas señales de alerta de riesgo de TEA. El niño o niña debe seguir vigilado en futuras visitas al Control de Salud Infantil. *Se debe crear una alerta en la ficha clínica del niño o niña de “Sospecha de alteración del desarrollo” con el fin de dar continuidad al monitoreo.
ALTA RIESGO: Puntuación total entre 8 – 20	Derivar a médico, quien puede prescindir de la entrevista de seguimiento (M-CHAT-R/F) y gestionar la evaluación diagnóstica integral para determinar la necesidad de intervención temprana.

Fuente: Cuestionario M-CHAT Detección del Autismo en Niños Pequeños-Revisado y con Entrevista de Seguimiento. (Robins, D., Fein, D. y Barton, M., 2009). M-CHAT – R y M-CHAT – R/F Adaptación en Chile: Grupo TEA- Pontificia Universidad Católica de Chile, 2016.

CUESTIONARIO DE 20 PREGUNTAS M-CHAT-R/F CON SI O NO

Instrucciones para entregar a la madre, padre o cuidador/a:

A continuación, le realizaré algunas preguntas respecto al comportamiento de su hijo o hija.

Si usted considera que la respuesta es un comportamiento habitual de su hijo o hija, responda SÍ. Por el contrario, si usted considera que no es un comportamiento habitual, sino que más bien corresponde a un comportamiento que realiza algunas veces, responda NO.

1	Si usted indica algo al otro lado de la pieza, ¿su hijo/a mira al objeto? (Por ejemplo: si usted señala un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	Si	No
2	¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo?	Si	No
3	¿Su hijo/a realiza juegos de fantasía o imaginación? (Por ejemplo: ¿hace como si bebiera de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche?)	Si	No
4	¿A su hijo/a le gusta subirse a cosas? (Por ejemplo: a una silla, a una escalera o a un resbajín)	Si	No
5	¿Su hijo/a hace movimientos raros con sus dedos frente a sus propios ojos?	Si	No
6	¿Su hijo/a indica o apunta con el dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (Por ejemplo: señala un juguete o algo para comer que no puede alcanzar o tomar)	Si	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)	Si	No
8	¿Su hijo/a muestra interés en otros niños? (Por ejemplo: mira con atención a otros niños/as, les sonríe o se les acerca)	Si	No
9	¿Su hijo/a le muestra o acerca cosas para que usted las vea - no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (Por ejemplo: le muestra una flor, un peluche o un coche de juguete)	Si	No
10	¿Su hijo/a responde cuando usted lo llama por su nombre? (Por ejemplo: se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que está haciendo para mirarle)	Si	No
11	¿Cuándo usted le sonríe a su hijo/a, él/ella también le sonríe?	Si	No
12	¿Le molestan a su hijo/a los ruidos comunes? (Por ejemplo: el ruido de la aspiradora o de la música, incluso cuando no está excesivamente alta)	Si	No
13	¿Su hijo/a camina solo/a?	Si	No
14	¿Su hijo/a lo mira a los ojos cuando usted le habla, lo viste o juega con él/ella?	Si	No
15	¿Su hijo/a imita sus movimientos? (Por ejemplo: decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga)	Si	No
16	Si usted se da vuelta a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	Si	No
17	¿Su hijo/a intenta que usted lo mire o le preste atención? (Por ejemplo: le dice a usted "mira" o "mírame" o busca que usted lo felicite)	Si	No
18	¿Su hijo/a le entiende cuando usted le pide que haga algo sin hacerle ningún gesto? (Por ejemplo: su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manta")	Si	No
19	Si ocurre algo que llame la atención de su hijo/a, ¿él/ella lo mira a usted para ver su reacción? (Por ejemplo: si escucha un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se da vuelta para ver su cara?)	Si	No
20	¿Le gustan a su hijo/a los juegos con movimiento? (Por ejemplo: le gusta que lo balancee en el columpio o que juegue al "caballito" sentándolo en sus rodillas)	Si	No

Puntuación Total _____

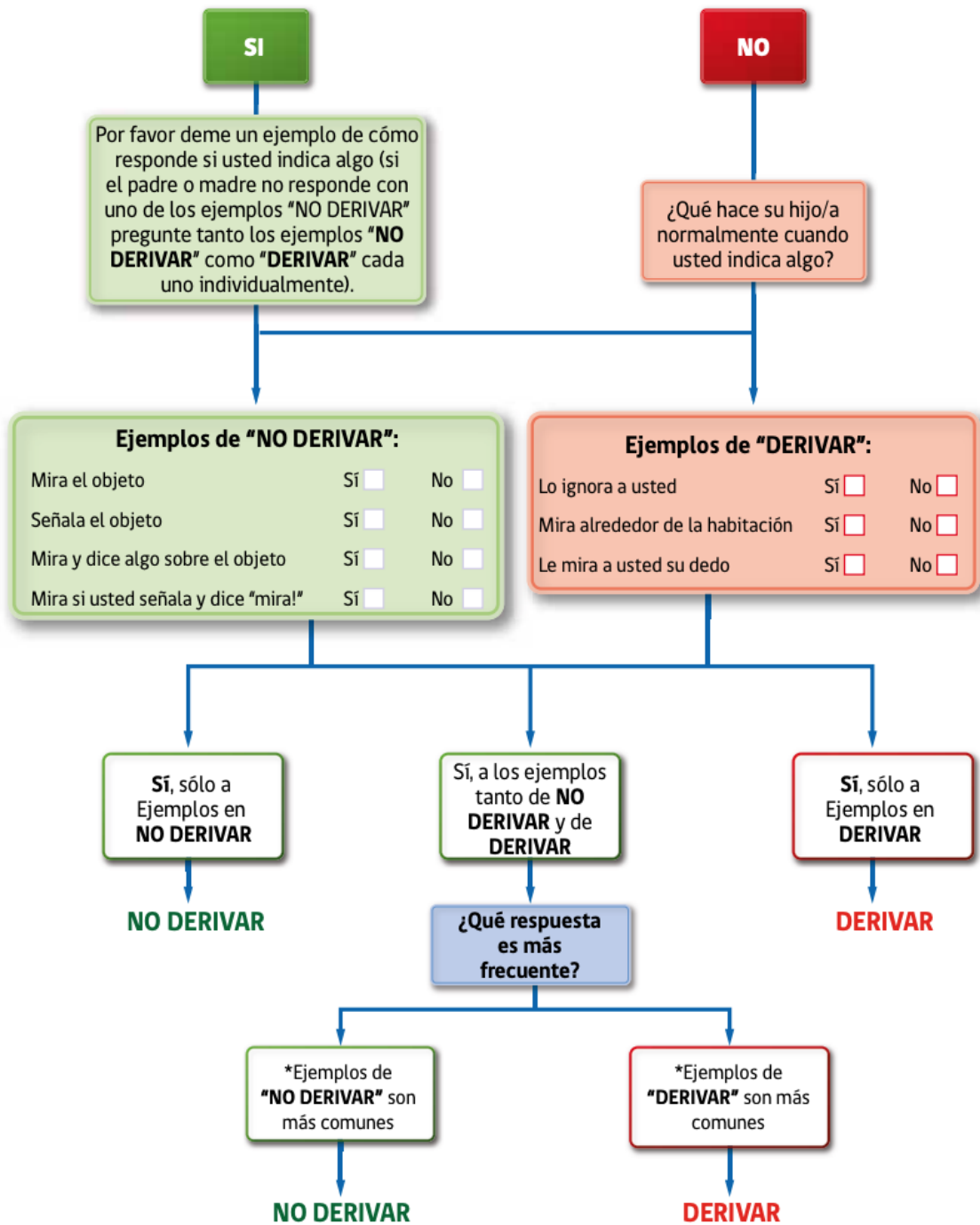
ENTREVISTA DE SEGUIMIENTO AL M-CHAT-R/FTM HOJA DE PUNTUACIÓN

Por favor tenga en cuenta: **Sí/No** han sido sustituidos por **NO DERIVAR/DERIVAR**. Con puntuación de 2 o más **DERIVAR**, se sugiere Derivación para evaluación por especialista.

1	Si usted indica algo al otro lado de la pieza, ¿su hijo/a mira al objeto? (Por ejemplo: si usted señala un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?)	No Derivar	Derivar
2	¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo?	No Derivar	Derivar
3	¿Su hijo/a realiza juegos de fantasía o imaginación? (Por ejemplo: ¿hace como si bebiera de una taza vacía, habla por teléfono o da de cerner a una muñeca o peluche?)	No Derivar	Derivar
4	¿A su hijo/a le gusta subirse a cosas? (Por ejemplo: a una silla, a una escalera o a un resbalín)	No Derivar	Derivar
5	¿Su hijo/a hace movimientos raros con sus dedos frente a sus propios ojos?	No Derivar	Derivar
6	¿Su hijo/a indica o apunta con el dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (Por ejemplo señala un juguete o algo para correr que no puede alcanzar o tomar)	No Derivar	Derivar
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)	No Derivar	Derivar
8	¿Su hijo/a muestra interés en otros niños? (Por ejemplo: mira con atención a otros niños, les sonríe o se les acerca)	No Derivar	Derivar
9	¿Su hijo/a le muestra o acerca cosas para que usted las vea – no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (Por ejemplo: le muestra una flor, un peluche o un coche de Juguete)	No Derivar	Derivar
10	¿Su hijo/a responde cuando usted lo llama por su nombre? (Por ejemplo: se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que está haciendo para mirarle)	No Derivar	Derivar
11	¿Cuándo usted le sonríe a su hijo/a, él/ella también le sonríe?	No Derivar	Derivar
12	¿Le molestan a su hijo/a los ruidos comunes? (Por ejemplo: el ruido de la aspiradora o de la música, incluso cuando no está excesivamente alta)	No Derivar	Derivar
13	¿Su hijo/a camina solo?	No Derivar	Derivar
14	¿Su hijo/a lo mira a los ojos cuando usted le habla, o juega con él/ella?	No Derivar	Derivar
15	¿Su hijo/a imita sus movimientos? (Por ejemplo: decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga)	No Derivar	Derivar
16	Si usted se da vuelta a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?	No Derivar	Derivar
17	¿Su hijo/a intenta que usted le mire o le preste atención? (Por ejemplo: le dice a usted "mira" o "mírame" o busca que usted lo felicite)	No Derivar	Derivar
18	¿Su hijo/a le entiende cuando usted le oíde que haga algo sin hacerle ningún gesto? (Por ejemplo: su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manta")	No Derivar	Derivar
19	Si ocurre algo que llame la atención de su hijo/a, ¿él/ella lo mira a usted para ver su reacción? (Por ejemplo: si escucha un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ese da vuelta para ver su cara?)	No Derivar	Derivar
20	¿Le gustan a su hijo/a los juegos con movimiento? (Por ejemplo: le gusta que lo balancee en el columpio o que juegue al "caballito" sentándolo en sus rodillas)	No Derivar	Derivar

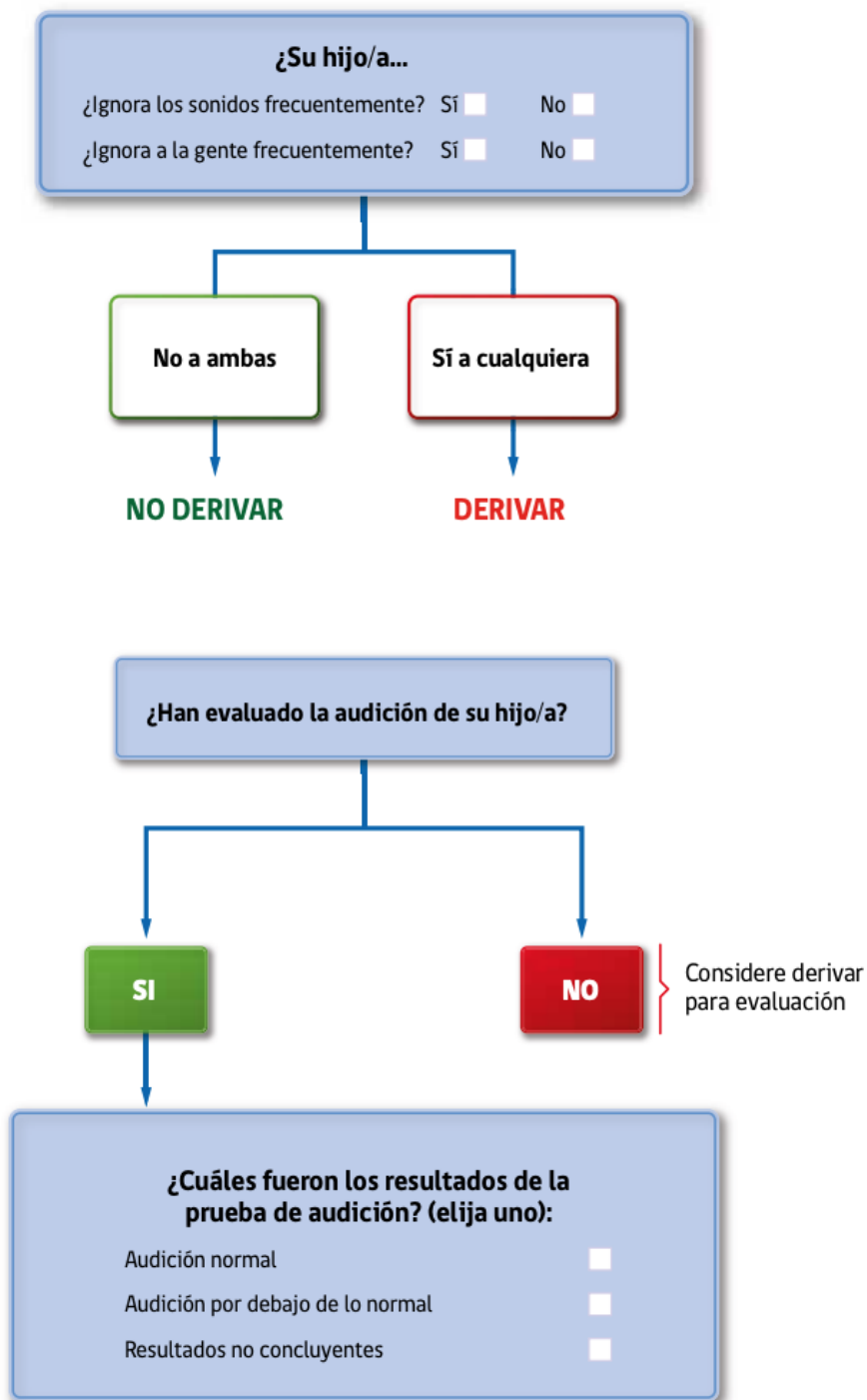
Puntuación Total _____

1. Si usted indica algo al otro lado de la habitación, ¿_____ mira hacia lo que usted señala?



Fuente; © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo es sordo/a?



Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

3. ¿_____ realiza juegos de fantasía o imaginación?

SI

NO

Por favor déme un ejemplo de los juegos de fantasía o imaginación de su hijo/a (si el padre no da uno de los ejemplos "NO DERIVAR" siguientes, pregunte cada uno individualmente).

Alguna vez...

¿Juega a beber de una taza de juguete?	Si ☐	No ☐
¿Juega a comer con una cuchara o tenedor de juguete?	Si ☐	No ☐
¿Juega a hablar por teléfono?	Si ☐	No ☐
¿Juega a dar de comer a un muñeco con comida de juguete o de verdad?	Si ☐	No ☐
¿Juega con un auto haciendo como que va por una carretera imaginaria?	Si ☐	No ☐
¿Juega a ser un robot, un avión, una bailarina, o cualquier otro personaje favorito?	Si ☐	No ☐
¿Pone una olla de juguete en una cocina de juguete?	Si ☐	No ☐
¿Revuelve comida imaginaria?	Si ☐	No ☐
¿Pone un muñeco en un auto o camión de juguete como si fuera el conductor o el pasajero?	Si ☐	No ☐
¿Juega a pasar la aspiradora en la alfombra, a barrer, o cortar el pasto?	Si ☐	No ☐

Otro (describa) _____

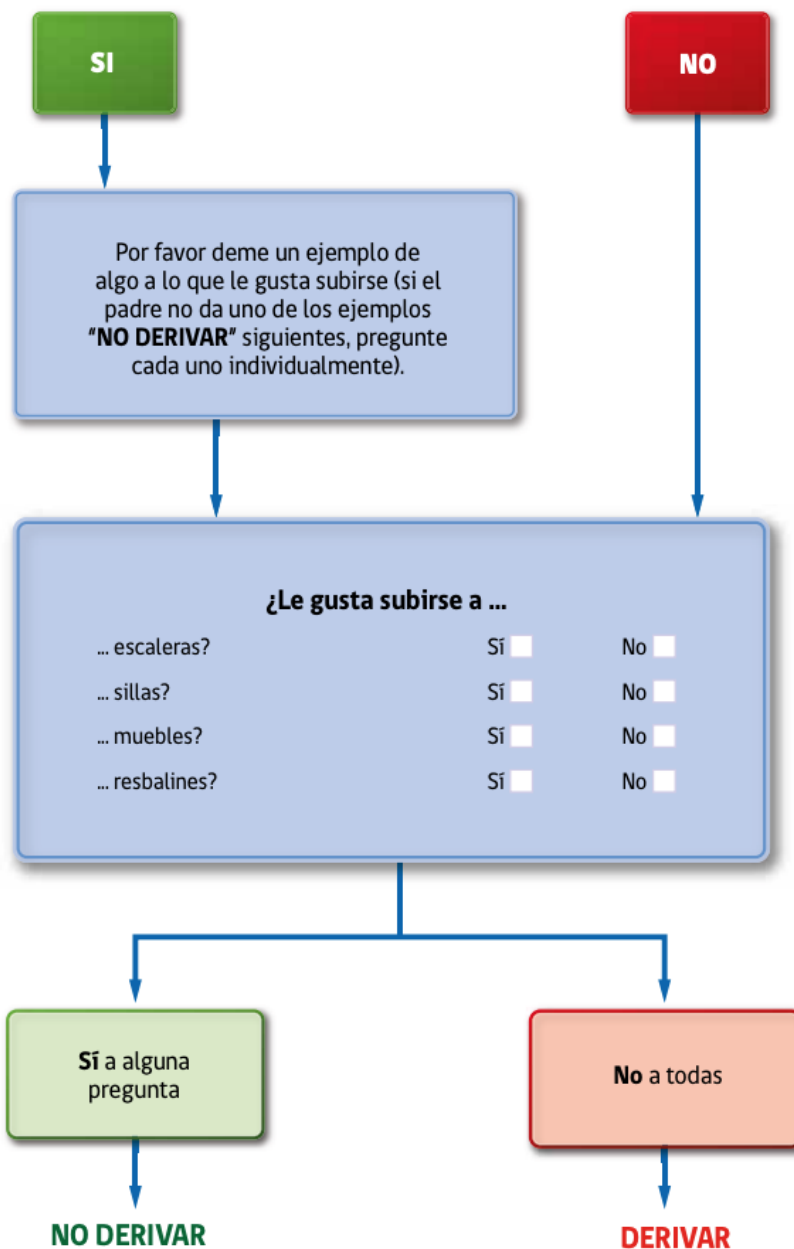
**Si a cualquiera
(basta sólo una)**

No a todas

NO DERIVAR

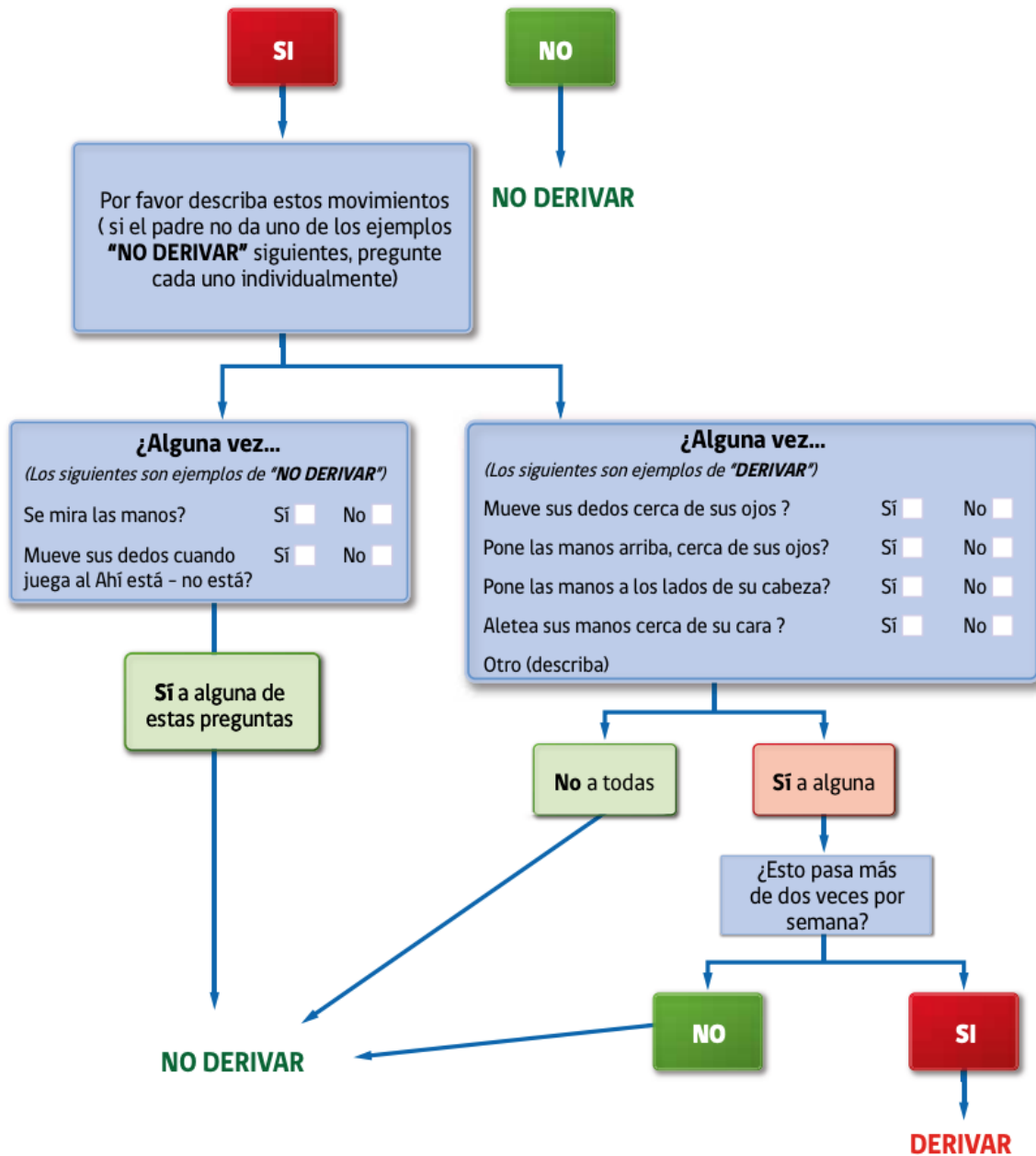
DERIVAR

4. ¿A _____ le gusta subirse a cosas (como una silla, escalera o resbalín)?

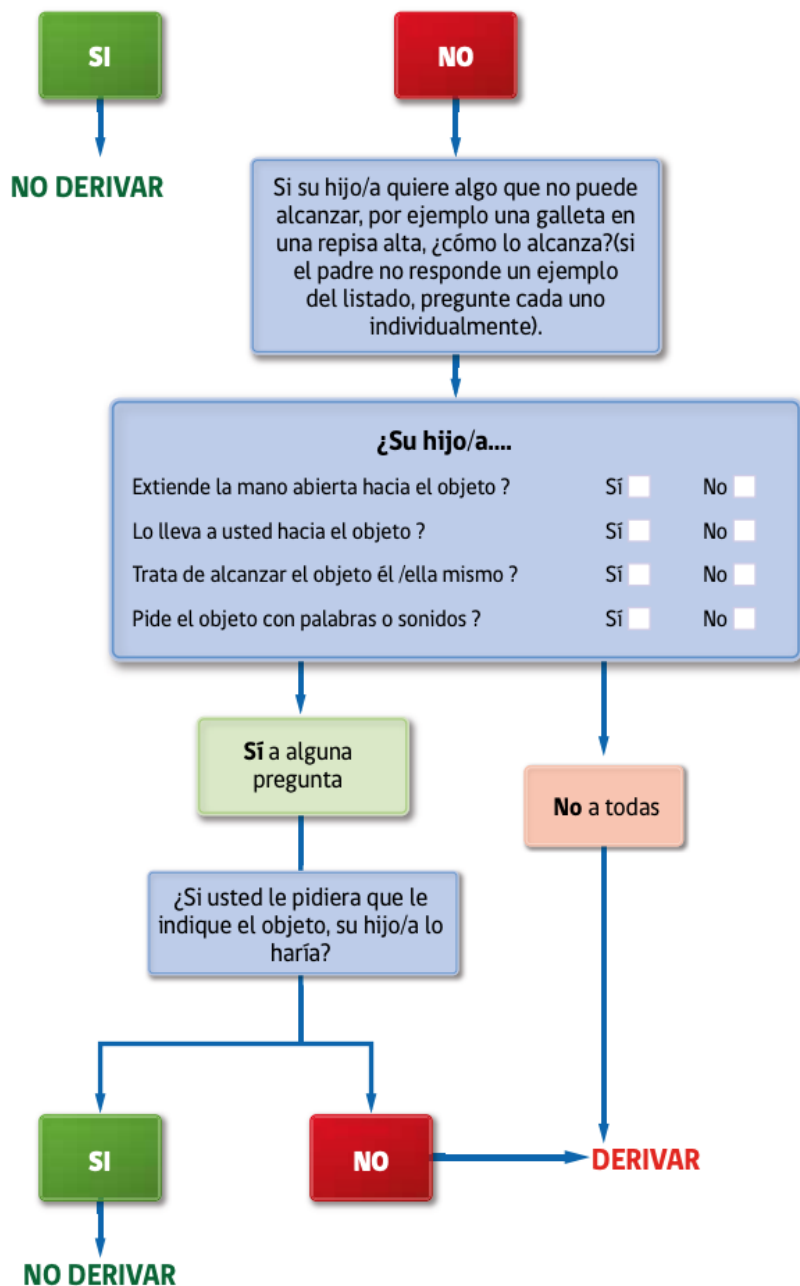


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

5. ¿_____ hace movimientos raros con sus dedos frente a sus propios ojos?

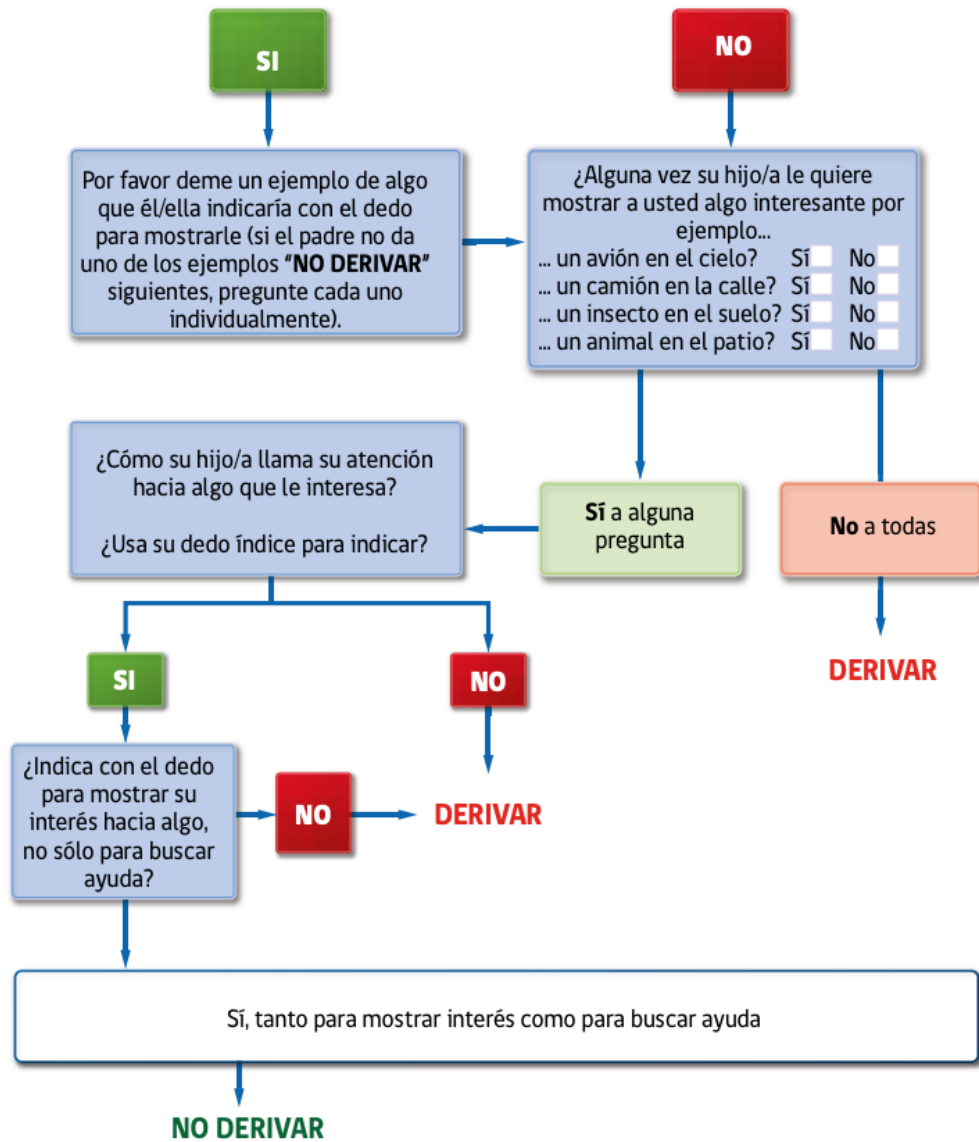


6. ¿Su hijo/a indica o apunta con el dedo para pedir algo o pedir ayuda?

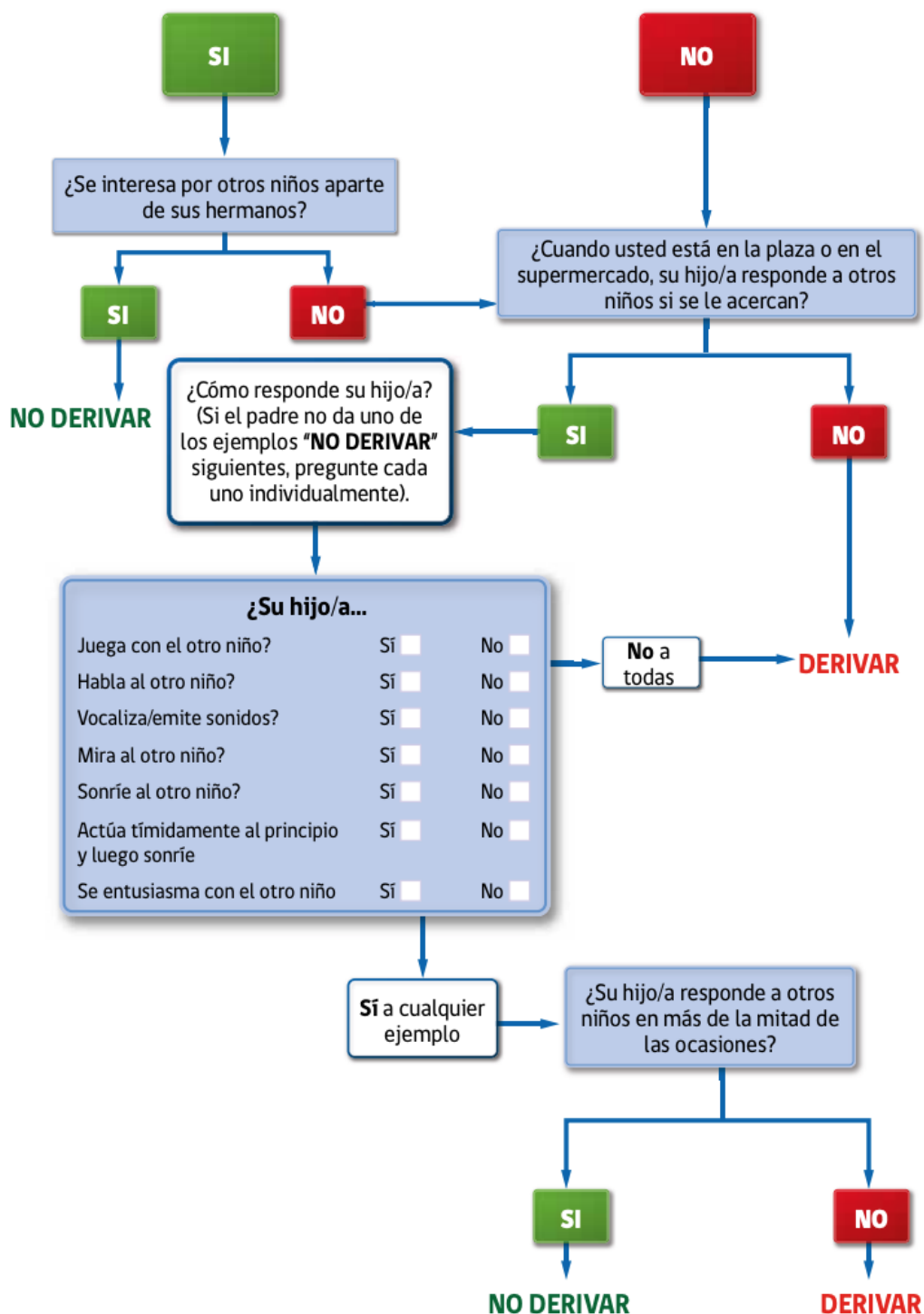


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

7. *Si el entrevistador acaba de preguntar el ítem 6, empiece aquí: Acabamos de hablar de indicar o apuntar con un dedo para pedir algo. Preguntar a todos: ¿Su hijo/a señala con un dedo para mostrarle algo interesante?

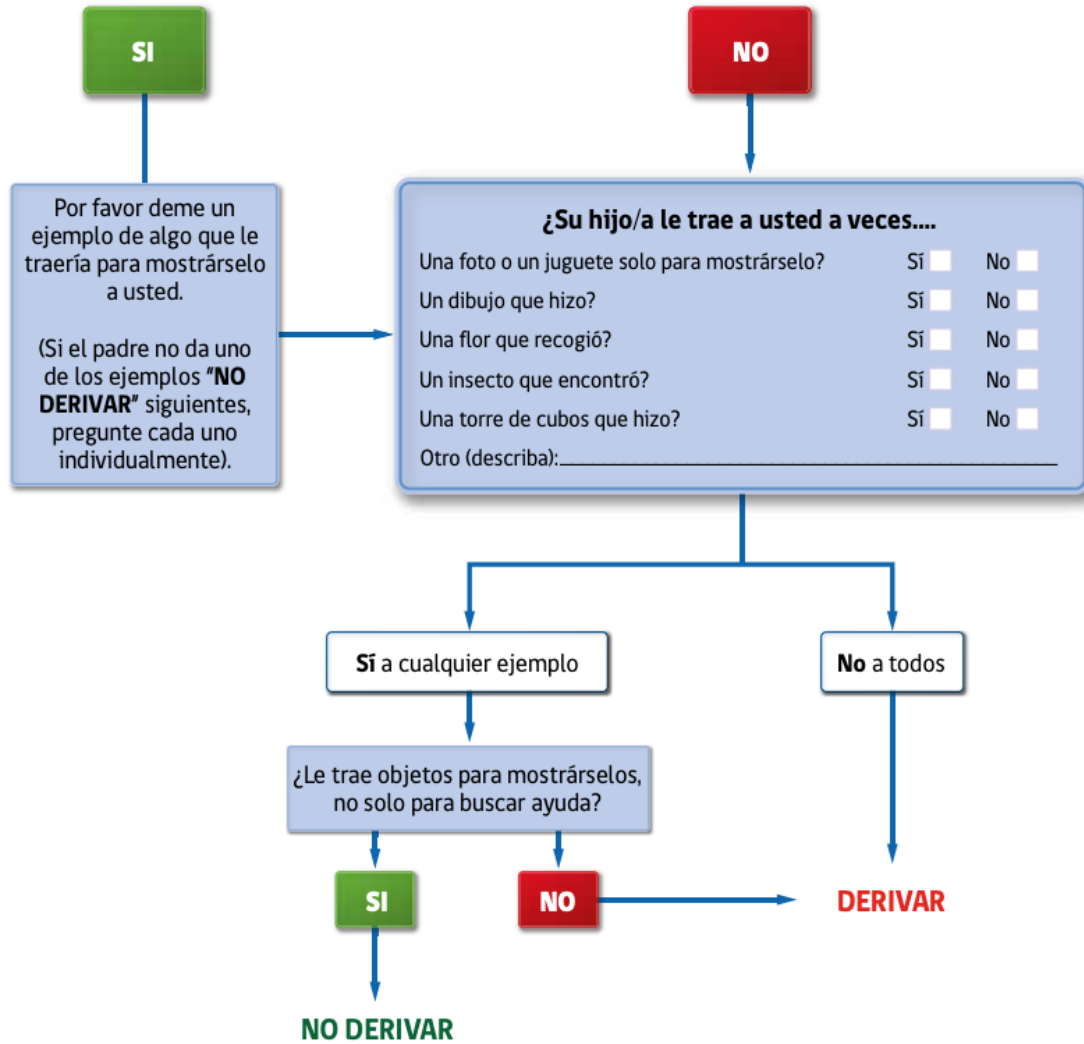


8. ¿_____ muestra interés en otros niños?

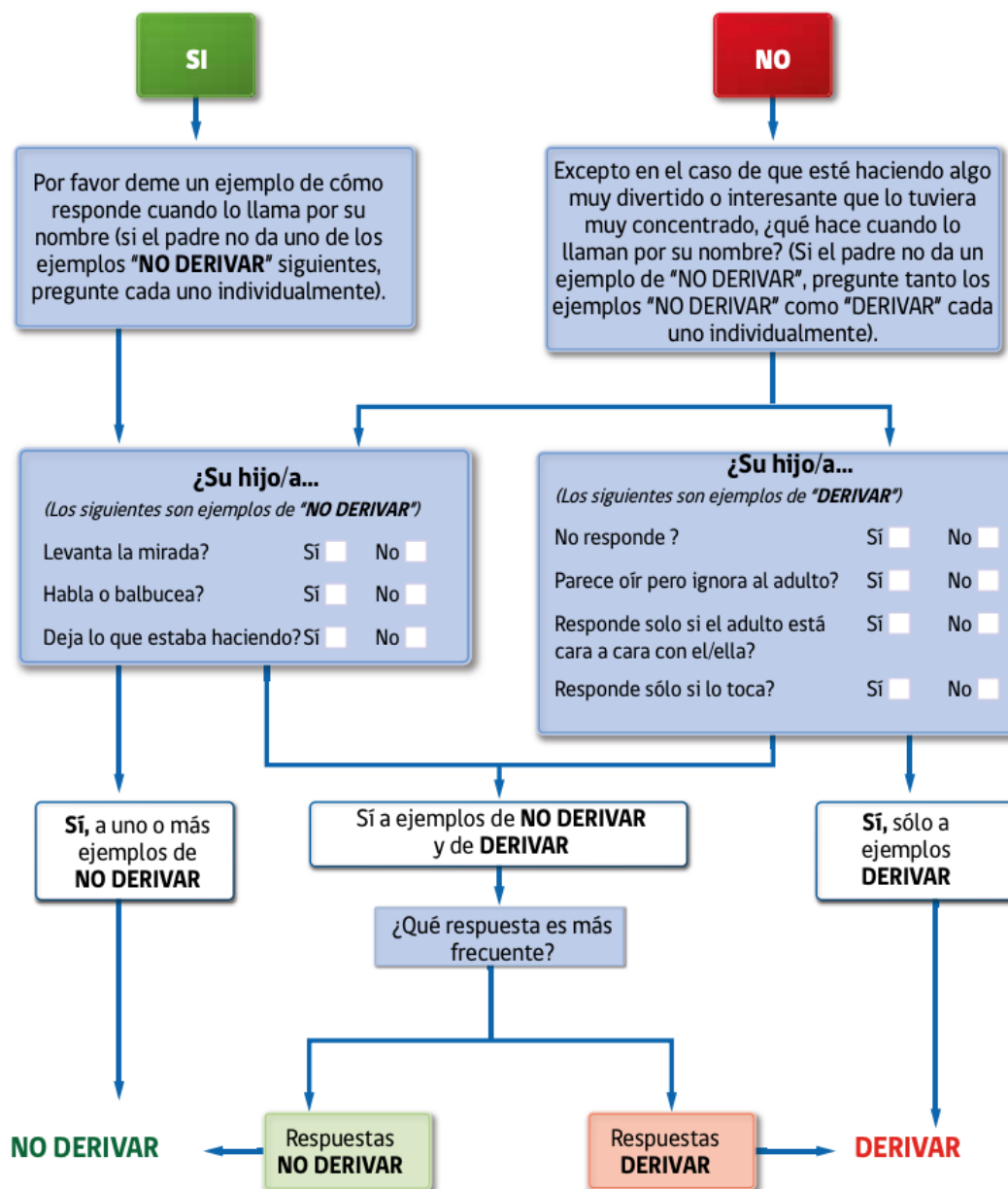


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

9. ¿_____ le muestra o acerca cosas para que usted las vea, no para pedir ayuda, si no solamente para compartirlas con usted?

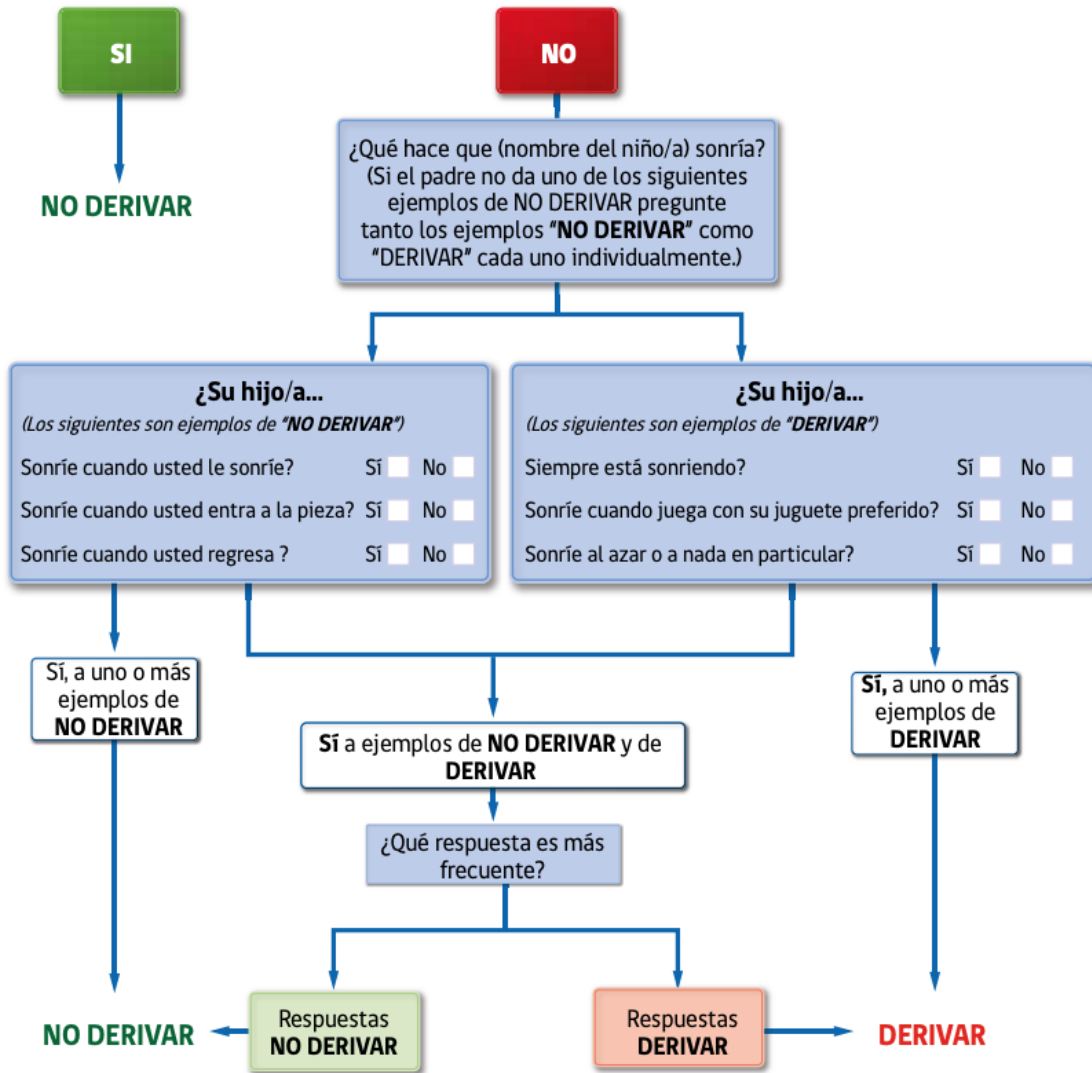


10. ¿_____ responde cuando usted le llama por su nombre?

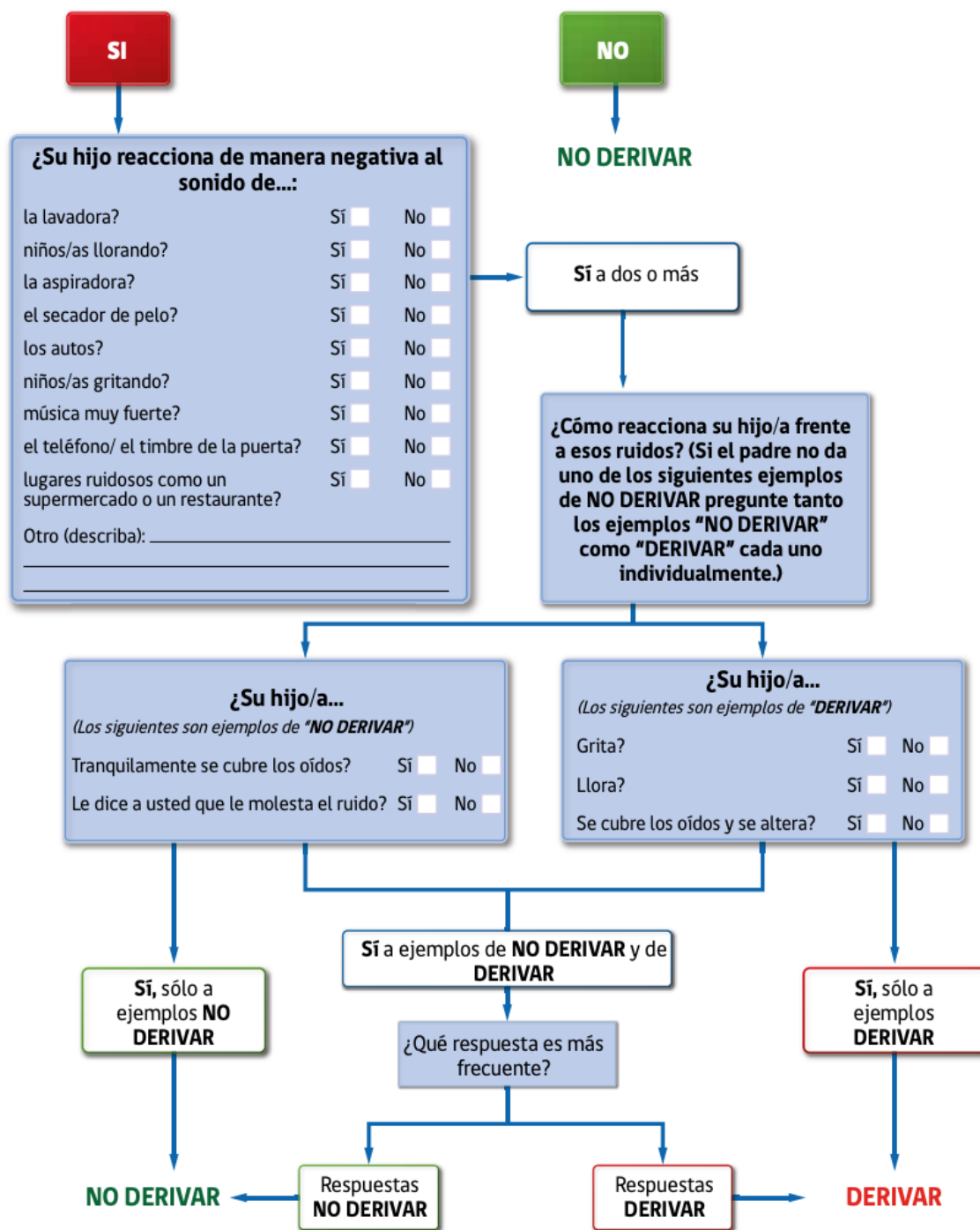


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

11. Cuando usted sonríe a _____, ¿él/ella también le sonríe?

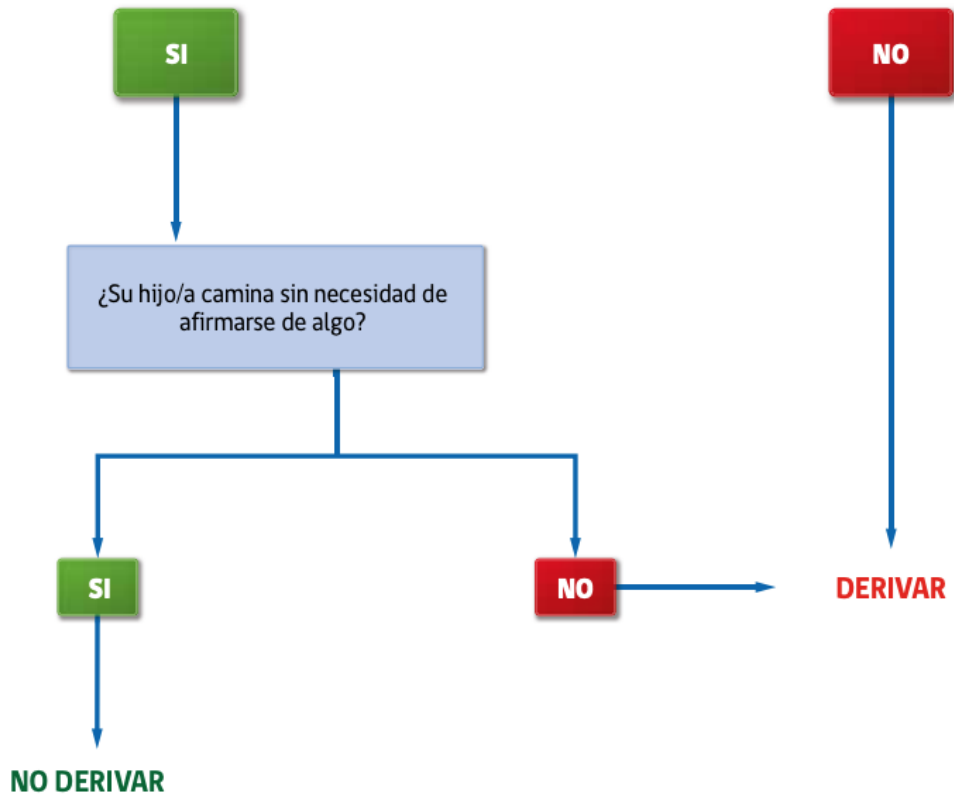


12. ¿Le molestan a _____ los ruidos comunes?

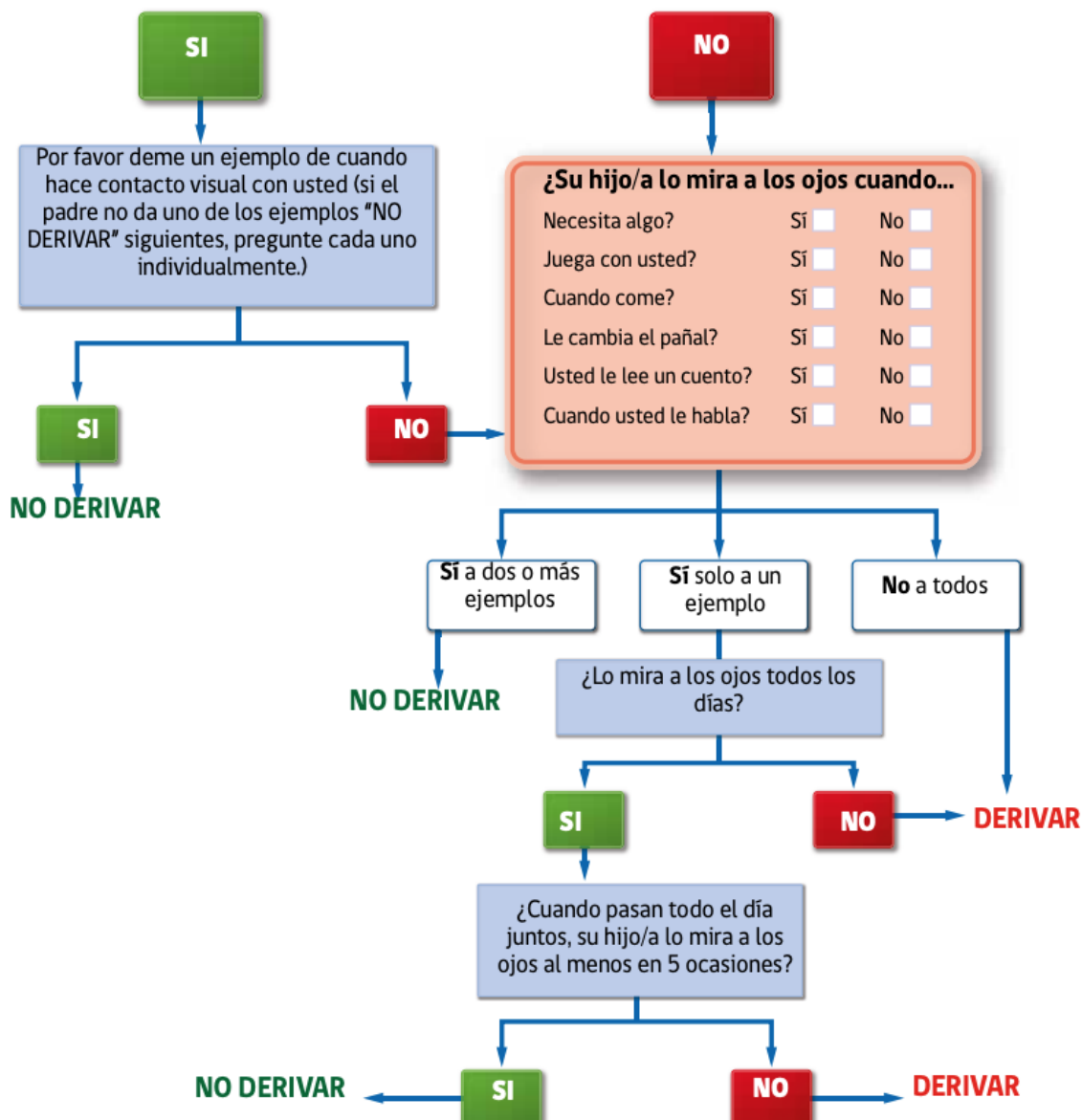


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

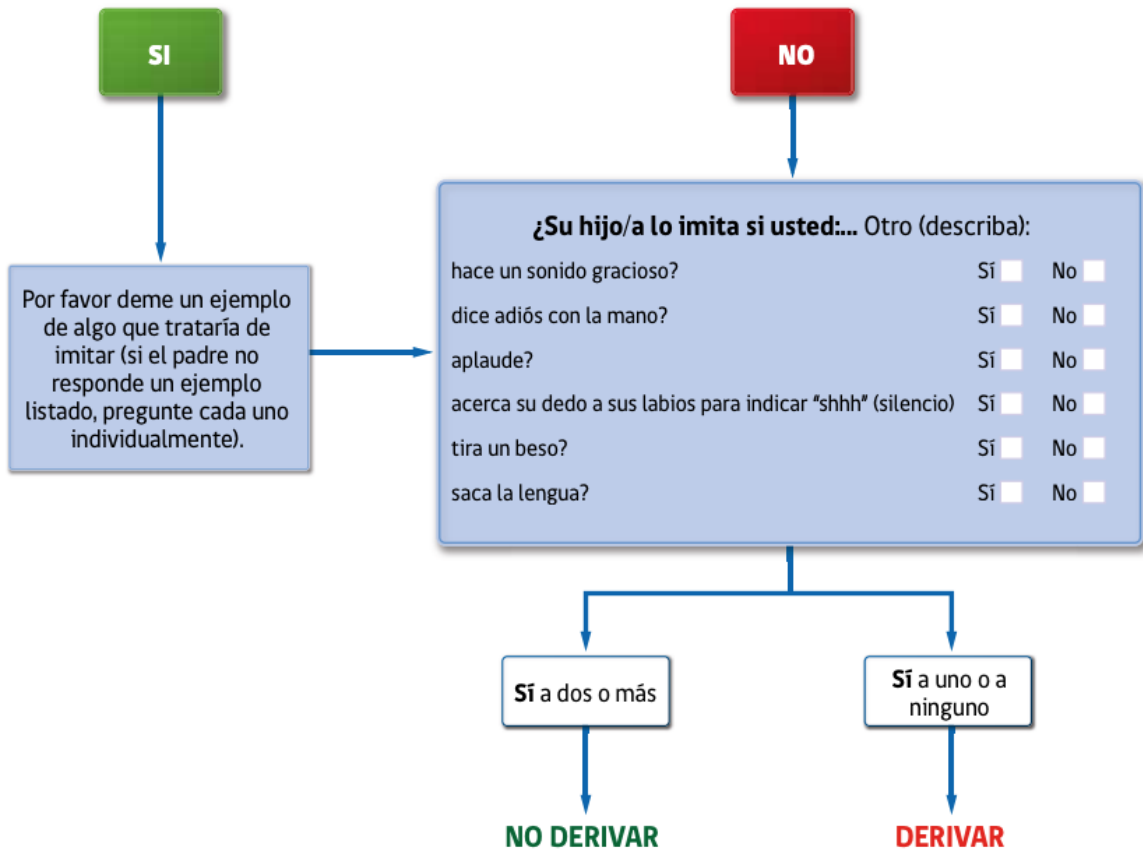
13. ¿ camina?



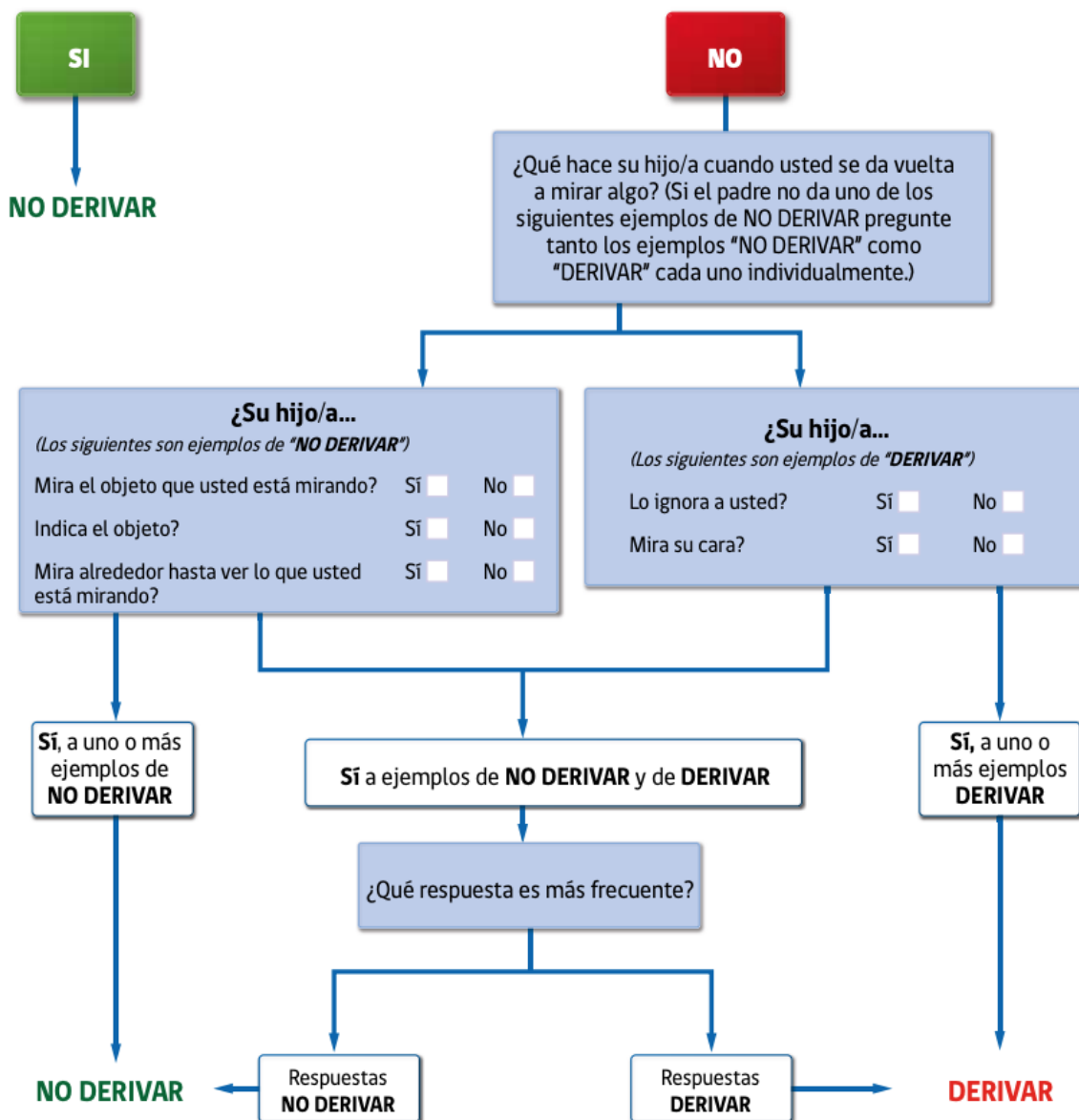
14. ¿_____ lo mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él/ella, o lo viste?



15. ¿_____ imita sus movimientos?

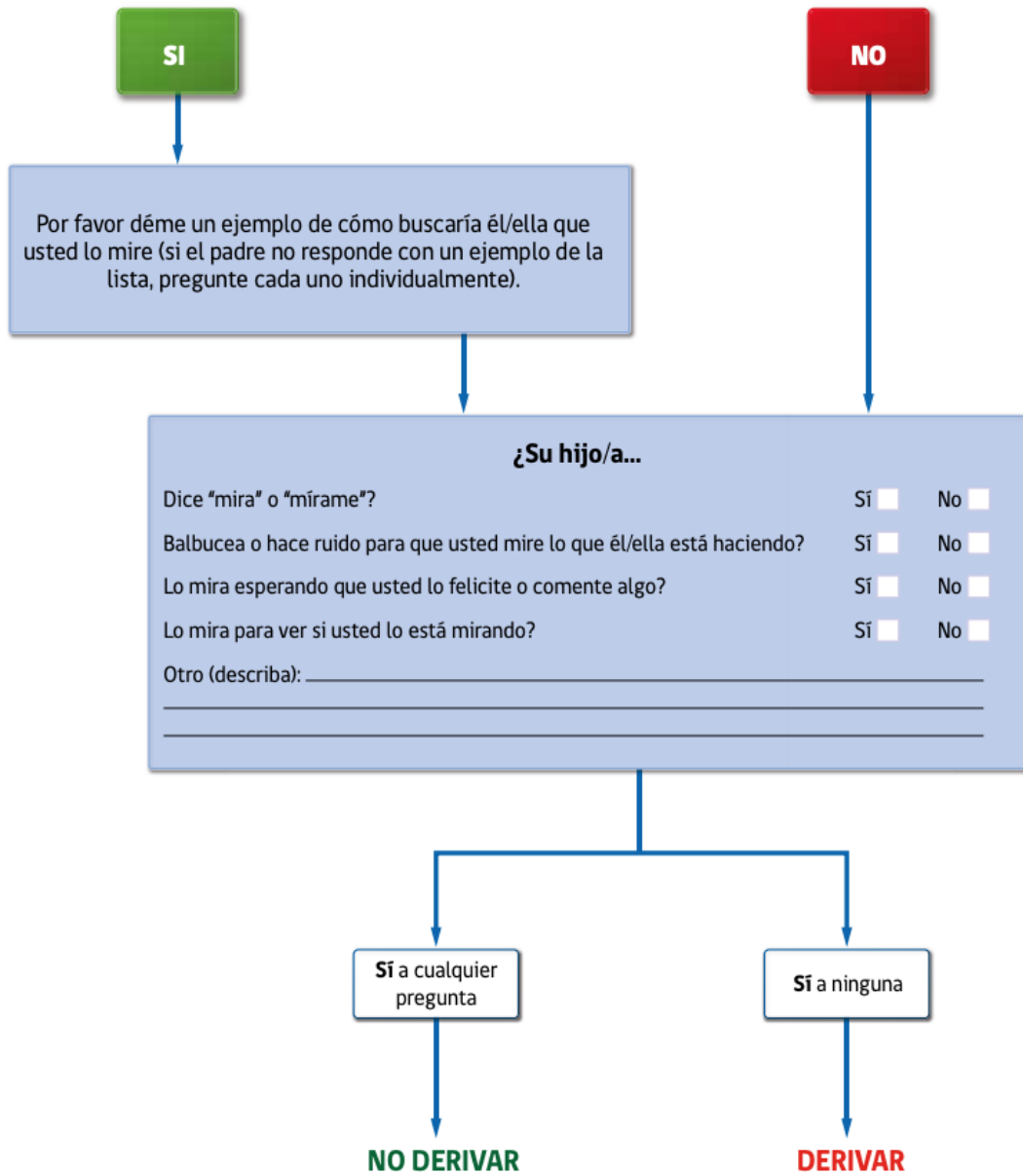


16. Si usted se da vuelta a ver algo, ¿_____ trata de mirar hacia lo que usted está mirando?

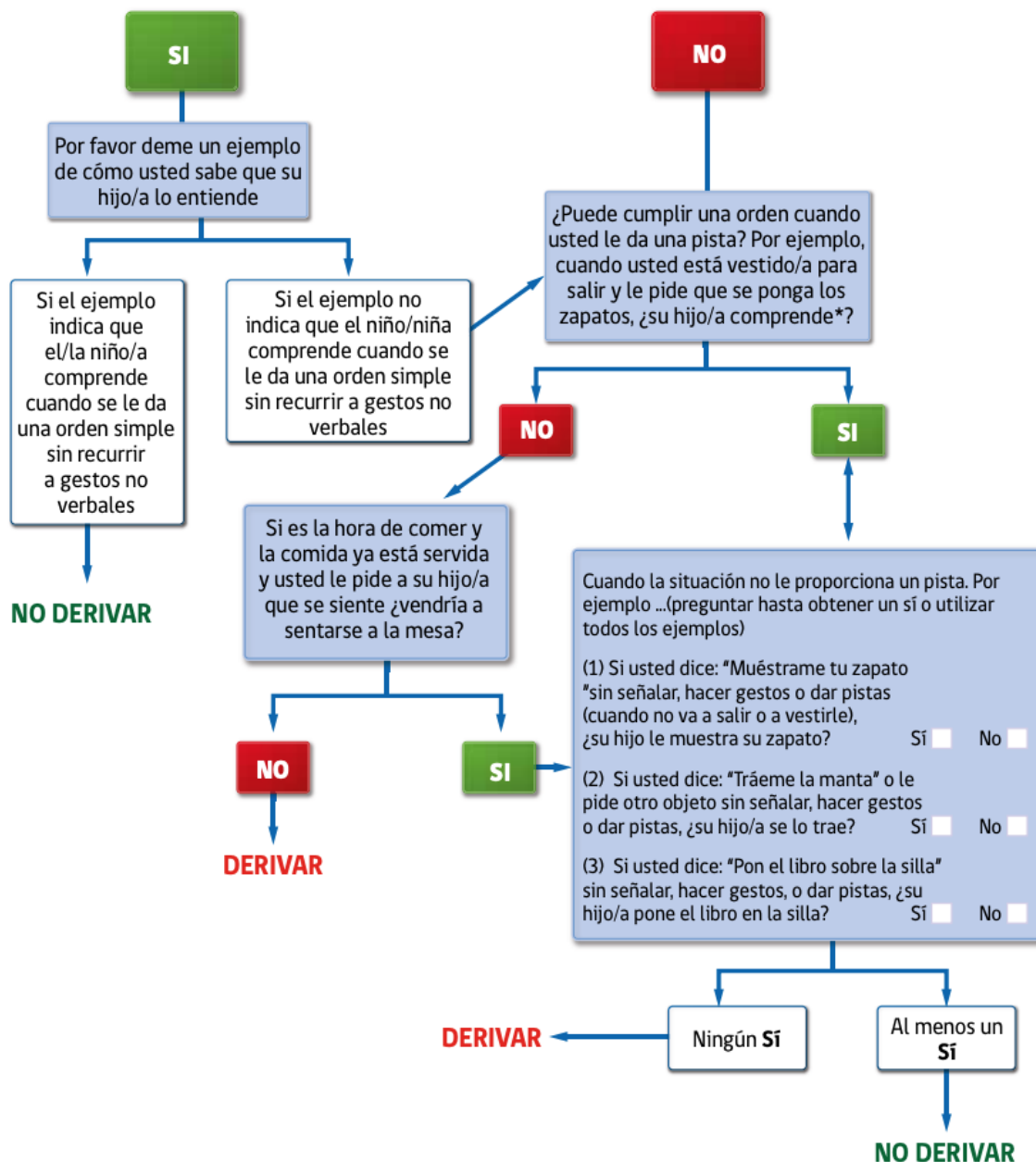


Fuente: © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile para APS: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile, 2020.

17. ¿Su hijo/a intenta que usted lo mire o le preste atención?

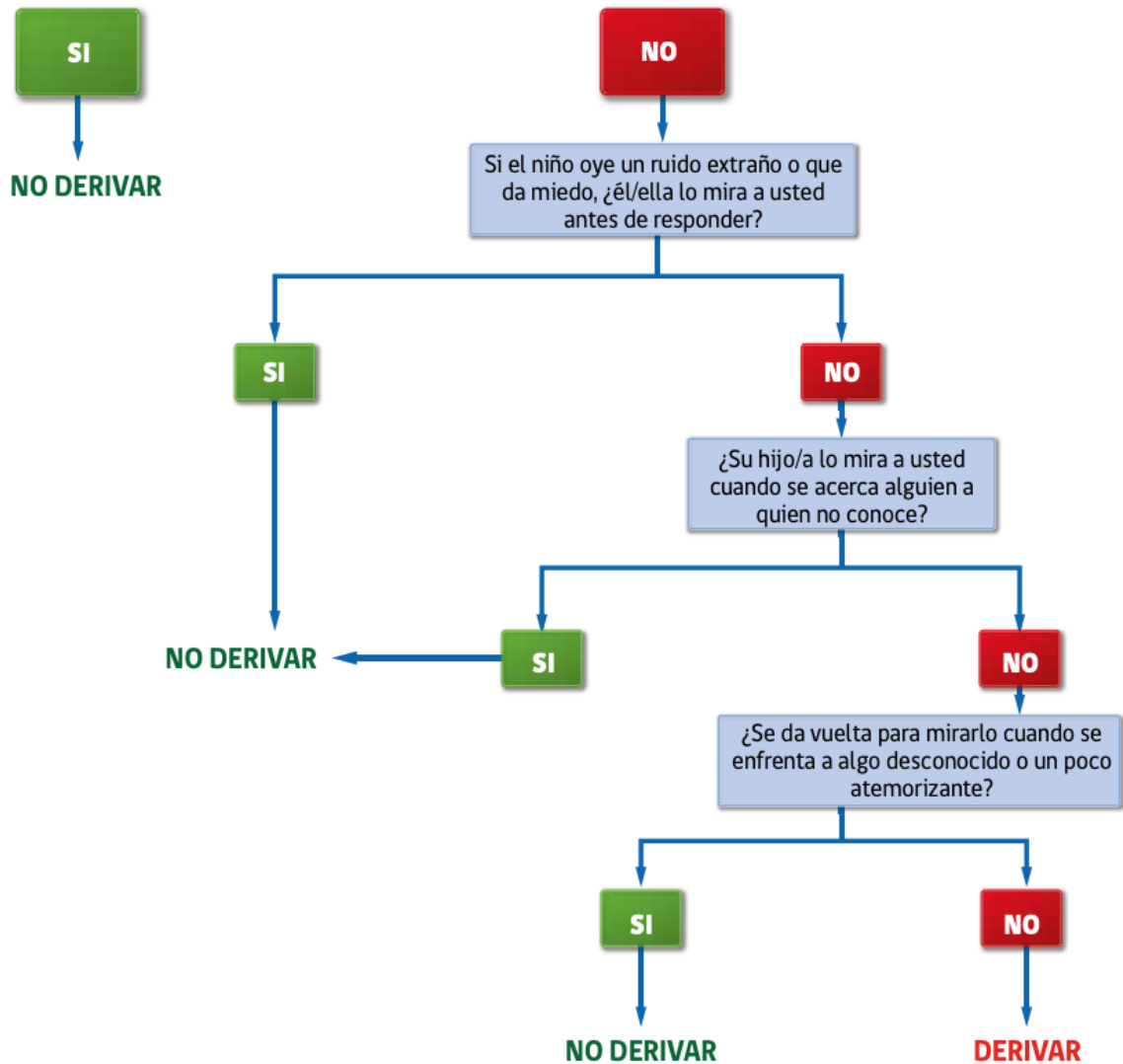


18. ¿_____ le entiende cuando usted le pide que haga algo sin hacerle ningún gesto?

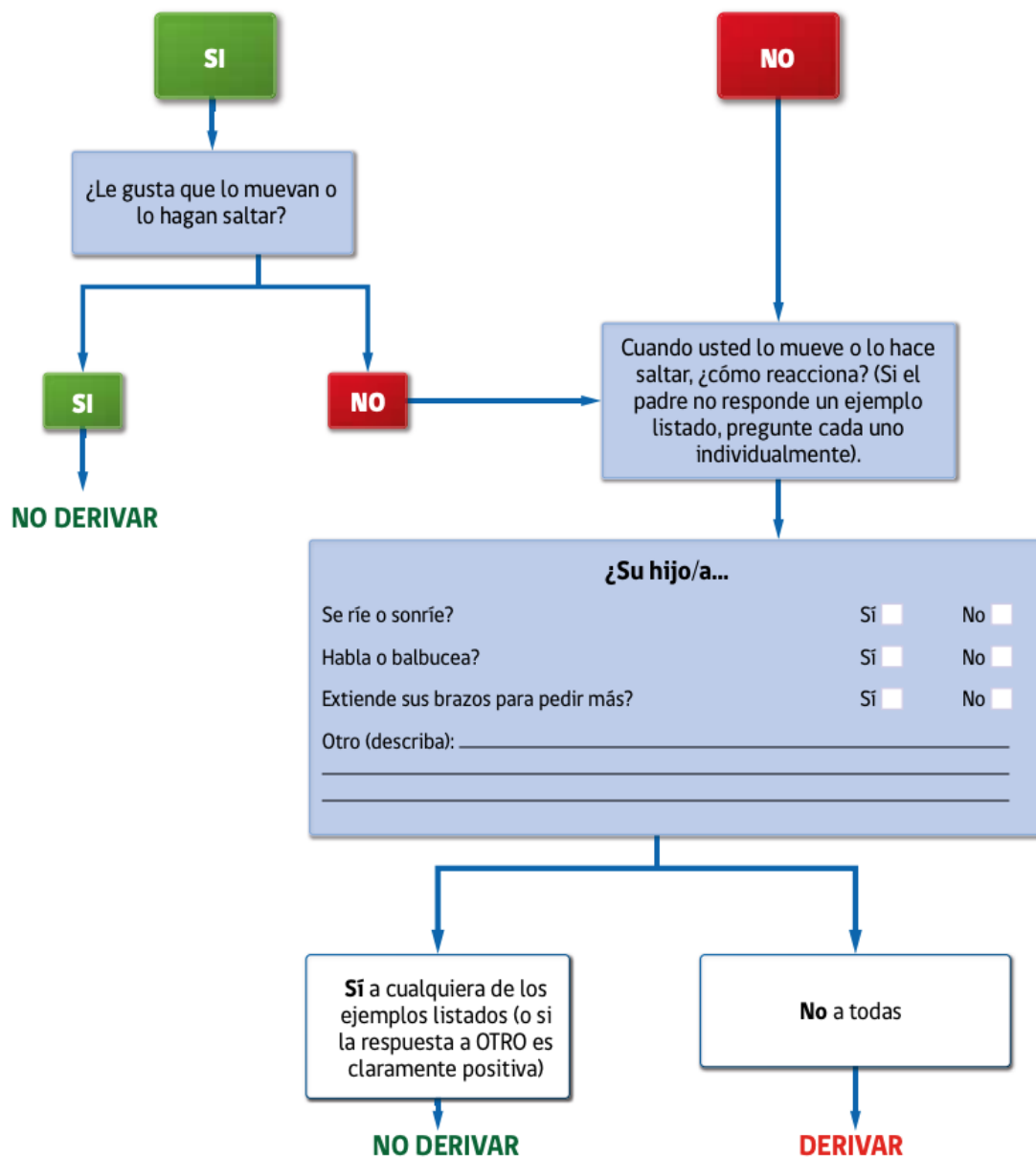


*El comprender hace referencia a que el niño o niña hace algún acto que da a entender que capta la situación, no si ejecuta perfectamente la orden de ponerse los zapatos, puesto que esto es variable según la edad y el nivel del desarrollo del niño al que se le aplica este instrumento.

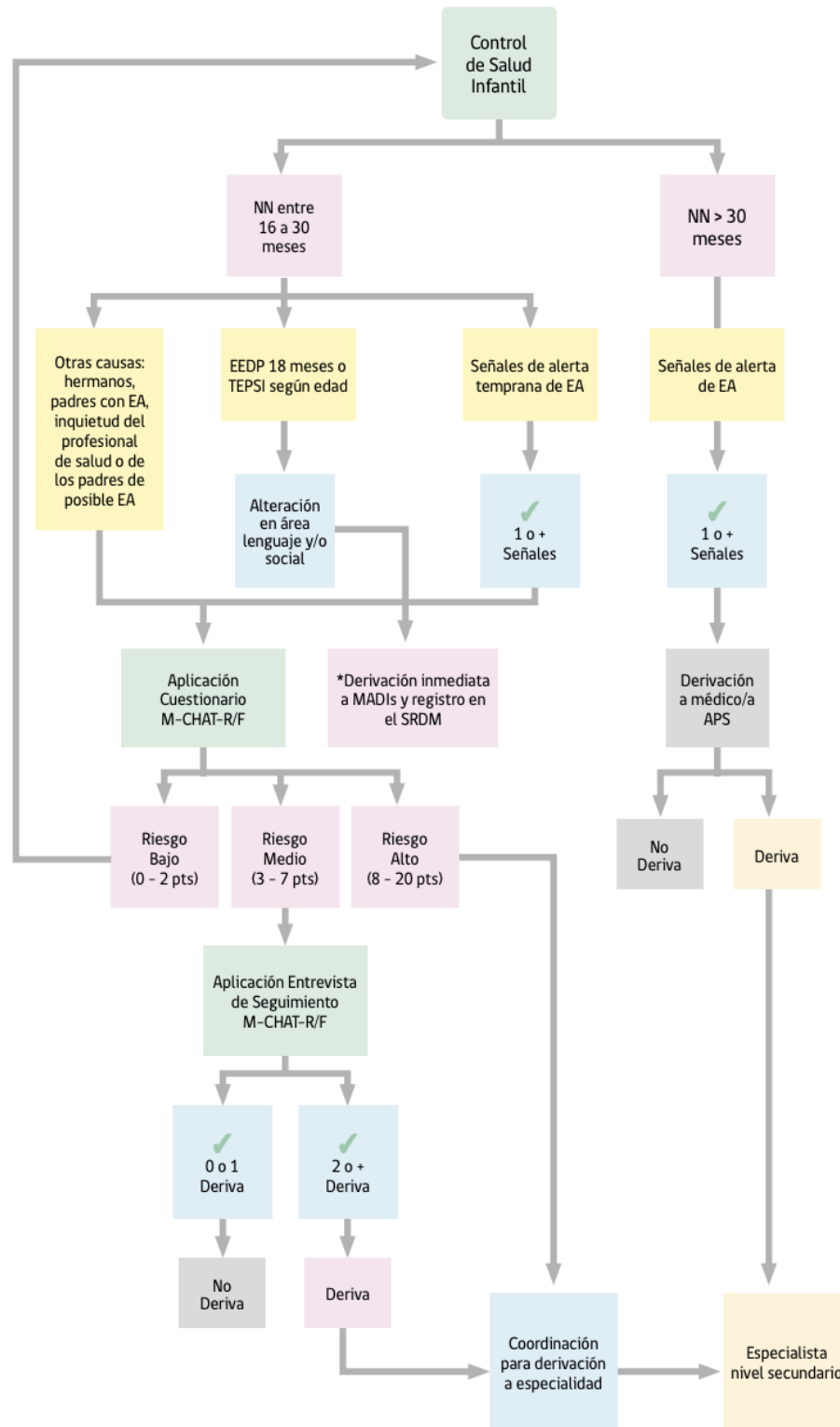
19. Si ocurre algo que llama la atención de su hijo/a ¿_____ lo mira a usted para ver su reacción?



20. ¿Le gustan a _____ los juegos con movimiento?



FLUJO M-CHAT-R/F



Fuente: Norma Técnica para la Supervisión de Salud Integral de niños y niñas de 0 a 9 años en APS. Ministerio de Salud. 2021.

ANEXO 4**EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA INTEGRAL****DATOS PERSONALES DEL NIÑO, NIÑA O ADOLESCENTE**

Nombre: _____

Rut: _____ Centro de atención primaria: _____

Fecha de nacimiento: _____

Edad: _____

Colegio: _____

Curso: _____

Identidad de género: _____

Pertenece a población migrante o pueblos originarios, describa: _____

ANTECEDENTES FAMILIARES

Nombre informante: _____

Parentesco: _____

Teléfono: _____ Mail: _____

Familiares con quién vive (genograma): _____

Otros cuidadores: _____

Situación legal especial: _____

MOTIVO DE CONSULTA

Inquietud principal que lleva a consultar: _____

Historial de la inquietud principal: _____

ANTECEDENTES DE SALUD

Diagnósticos médicos (físicos y/o de salud mental): _____

Altura actual: _____ Peso actual: _____

Medicamentos actuales (dosis, motivo, edad de inicio, resultado): _____

Medicamentos anteriores (dosis, edad de inicio y resultados): _____

Pruebas médicas previas (indicar fecha y resultado):

- ☐ Neuroimagen (TC / IRM) _____
- ☐ EEG _____
- ☐ Examen genético _____
- ☐ Estudio del sueño _____
- ☐ Estudio de audición _____
- ☐ Otro _____

Describa otras inquietudes médicas (convulsiones, estreñimiento, diarrea, trastornos del sueño, etc.):

PROBLEMAS DE ALIMENTACIÓN:

- ☐ Alimentación altamente selectiva: 20 o menos comidas diferentes, según necesidades nutricionales y evaluación.
- ☐ Alimentación moderada o levemente selectiva: Más de 20 comidas diferentes, según necesidades nutricionales y evaluación.
- ☐ Reflejo nauseoso / Atragantamiento frecuente.
- ☐ Pica / ingestión de sustancias no comestibles.
- ☐ Dieta especial (especifique) _____
- ☐ Otro (describa) _____

HISTORIA DEL SUEÑO:

- ☐ Duerme con alguien
- ☐ Se despierta frecuentemente
- ☐ Ronca fuerte
- ☐ Cansado durante el día
- ☐ Otro _____

¿HA TENIDO LA PERSONA UNA PÉRDIDA DE LAS HABILIDADES ADQUIRIDAS O UNA REGRESIÓN DEL DESARROLLO? (POR FAVOR DESCRIBA)



COCIENTE INTELECTUAL (CI):

- ☐ No realizado
- ☐ Indica discapacidad intelectual de moderada a grave
- ☐ Indica discapacidad intelectual leve
- ☐ Indica funcionamiento promedio
- ☐ Puntuaciones superiores a la media
- ☐ Resultados desconocidos

HISTORIAL DE NACIMIENTO:

- ☐ Embarazo a término
- ☐ Prematuro
- ☐ Desconocido

DETALLES DEL HISTORIAL DEL EMBARAZO Y NACIMIENTO (ESTRÉS, INGESTA DE FÁRMACOS, ETC):

LENGUAJE:**MODO ACTUAL DE LENGUAJE EXPRESIVO:**

- ☐ No verbal
- ☐ Gestos y señales
- ☐ Solo palabras
- ☐ Frases cortas
- ☐ Oraciones
- ☐ Conversación recíproca
- ☐ Fluido / apropiado para la edad
- ☐ Utiliza comunicación aumentativa o alternativa
- ☐ Utiliza ecolalia o frases idiosincrásicas que no son comunicativas

COMUNICACIÓN RECEPTIVA ACTUAL:

- ☐ No responde al lenguaje
- ☐ Entiende la comunicación visual
- ☐ Entiende las instrucciones de 1-2 pasos
- ☐ Entiende la mayoría de las comunicaciones / apropiadas para la edad

DESARROLLO SOCIO - EMOCIONAL:

- ☐ Contacto visual limitado o inusual
- ☐ Afecto inusual (plano, exagerado, etc.)
- ☐ Dificultad para leer las señales sociales, la expresión facial o el lenguaje corporal de las personas.
- ☐ Inicia la interacción social/socialmente motivado/a

- ☐ Participa en el disfrute compartido o interacciones recíprocas
- ☐ Tiene juego funcional (apilar bloques, rompecabezas)
- ☐ Tiene juego imaginario (alimenta a un bebé, etc.)
- ☐ Puede establecer y mantener amistades

INTERESES Y PREFERENCIAS (DESCRIBA):

Juguetes: _____

TV - Videojuegos - Internet: _____

Comidas: _____

Actividades / hobbies: _____

Lugares: _____

Amistades / pareja: _____

Sexualidad: _____

ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA:**ALIMENTACIÓN**

- ☐ Adecuado para la edad
- ☐ Necesita asistencia
- ☐ Necesita asistencia completa

ASEO URINARIO Y FECAL

- ☐ Adecuado para la edad
- ☐ Necesita asistencia
- ☐ Necesita asistencia completa

AL VESTIRSE

- ☐ Adecuado para la edad
- ☐ Necesita asistencia
- ☐ Necesita asistencia completa

BAÑARSE/DUCHARSE

- ☐ Adecuado para la edad
- ☐ Necesita asistencia
- ☐ Necesita asistencia completa

PREOCUPACIONES DE SEGURIDAD:

- ☐ Seguridad del vehículo (permanece sentado, abrochado el cinturón de seguridad)
- ☐ Seguridad de la comunidad (deambula, consciente del peligro ante extraños, se lanza hacia las carreteras)
- ☐ Riesgo de ahogamiento en el agua
- ☐ Acoso psicológico (víctima o acosador)
- ☐ Vulnerabilidad sexual
- ☐ Seguridad en el internet o redes sociales
- ☐ Estrés del cuidador
- ☐ Otras preocupaciones
- ☐ No aplica

PREOCUPACIONES SENSORIALES:

- ☐ Sin preocupaciones
- ☐ Mira objetos de cerca o desde un ángulo inusual
- ☐ Alta tolerancia al dolor
- ☐ Comportamientos de búsqueda sensorial (mecerse, estrellarse u oler, comer o saborear productos no comestibles, etc.)
- ☐ Comportamientos de evitación sensorial (sensibilidad a la luz, sonidos, texturas, etc)

¿DEMUESTRA ALGUNO DE LOS SIGUIENTES COMPORTAMIENTOS PREOCUPANTES?

- | | |
|--|---|
| ☐ Agresión | ☐ Fluctuación rápida del estado de ánimo |
| ☐ Destrucción de propiedad | ☐ Hiperactividad / impulsividad |
| ☐ Auto lesiones | ☐ Lastima a los animales o a las personas intencionalmente |
| ☐ Fuga | ☐ Ideas o intento de suicidio |
| ☐ Conductas desreguladas | |
| ☐ Temores inusuales o excesivos | |

Por favor describa los comportamientos en términos objetivos y observables

ESTADO EDUCATIVO ACTUAL:

- | | |
|--|--|
| ☐ Jardín Infantil | ☐ Educación subvencionada sin PIE |
| ☐ Educación especial | ☐ Educado en casa con exámenes libres |
| ☐ Educación Municipal con P.I.E | ☐ Educado en escuela no regular (libre) con exámenes libres |
| ☐ Educación Municipal sin PIE | ☐ No está en la escuela |
| ☐ Educación subvencionada con P.I.E | |

OTROS FACTORES DE RIESGO O PROTECTORES INDIVIDUALES, FAMILIARES O SOCIALES A CONSIDERAR EN EL PROCESO DE INTERVENCIÓN. DESCRIBA:

INTERVENCIONES ACTUALES:

- | | |
|--|--|
| ☐ Terapia fonoaudiológica | ☐ Neurología |
| ☐ Terapia ocupacional | ☐ Entrenamiento en habilidades sociales |
| ☐ Kinesioterapia | ☐ Entrenamiento de padres |
| ☐ Psicoterapia/salud mental | ☐ No está recibiendo ninguna intervención |
| ☐ Psiquiatría | |

Nombre profesional: _____

Fecha aplicación: _____

Nota: Adaptado de entrevista UC Davis MIND Institute

ANEXO 5

EXAMEN DEL ESTADO MENTAL EN AUTISMO (AMSE)

Fecha: _____

Paciente: _____

Acompañado por: _____

Evaluador: _____

1. CONTACTO VISUAL (OBSERVADO)	☐ > 3 segundos	☐ Fugaz (< 3 segundos)	☐ Ninguno
2. INTERÉS EN OTROS (OBSERVADO)	☐ Inicia interacción con el evaluador	☐ Responde sólo pasivamente	☐ Ningún interés
3. HABILIDAD PARA SEÑALAR (OBSERVADO)	☐ Puede señalar / Hacer un ademán hacia el objeto	☐ Sólo sigue el señalamiento	☐ Ninguno
4. LENGUAJE (OBSERVADO)	☐ Puede hablar acerca de otro tiempo o de otro lugar	☐ Palabras sueltas ☐ Frases (≤ 3 palabras) ☐ Oraciones poco desarrolladas	☐ No verbal
☐ PROBLEMAS DE ARTICULACIÓN			
5. PRAGMÁTICA DEL LENGUAJE	☐ Sin alteración	☐ No respeta los turnos o los tópicos ☐ Entonación peculiar o sin variaciones ☐ Reportado ☐ Observado	
6. ESTEREOTIPIAS / CONDUCTAS REPETITIVAS (REPORTADO U OBSERVADO)	☐ Ninguna	☐ Conductas tipo-compulsivas / Insistencia en rutinas	☐ Estereotipias motoras o vocales ☐ Ecolalía ☐ Lenguaje estereotipado
7. PREOCUPACIONES INUSUALES O DEMASIADO ABSORBENTES	☐ Ninguna	☐ Presentes (describa): _____ ☐ Reportado ☐ Observado	
8. SENSIBILIDADES INUSUALES	☐ Ninguna	☐ Reactividad sensorial elevada ☐ Alto umbral al dolor ☐ Reportado ☐ Observado	
PUNTAJE TOTAL:			

Adaptado de: 2011 David M. Grodberg, M.D. and The Mount Sinai School of Medicine. Todos los derechos reservados.
 Disponible en: www.autismmentalstatusexam.com para el manual.

6. REFERENCIAS

1. Charman T, Loth E, Tillmann J, Crawley D, Wooldridge C, Goyard D, et al. The EU-AIMS Longitudinal European Autism Project (LEAP): clinical characterisation. *Mol Autism*. 23 de junio de 2017;8(1):27.
2. Hedges S, Shea V, Mesibov G. Age-Related Issues in the Assessment of Autism Spectrum Disorder. *Assessment of Autism Spectrum Disorder*: [Internet]. 2018 [citado 6 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://www.amazon.com/Assessment-Autism-Spectrum-Disorder-Second/dp/1462533108>
3. Chawarska K, Paul R, Klin A, Hannigen S, Dichtel LE, Volkmar F. Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. enero de 2007;37(1):62-72.
4. US Elsevier Health [Internet]. [citado 24 de abril de 2024]. *Nelson Textbook of Pediatrics, 2-Volume Set - 9780323529501*. Disponible en: <https://www.us.elsevierhealth.com/nelson-textbook-of-pediatrics-2-volume-set-9780323529501.html>
5. Chawarska, K., Macari, S. L., Volkmar, F. R., Kim, S. H., & Shic, F. ASD in infants and toddlers. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, Fourth Edition. 2014.
6. Barbaro J, Dissanayake C. Early markers of autism spectrum disorders in infants and toddlers prospectively identified in the Social Attention and Communication Study. *Autism Int J Res Pract*. enero de 2013;17(1):64-86.
7. Huerta M, Bishop SL, Duncan A, Hus V, Lord C. Application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of pervasive developmental disorders. *Am J Psychiatry*. octubre de 2012;169(10):1056-64.
8. Nikopoulos CK, Keenan M. Promoting social initiation in children with autism using video modeling. *Behav Interv*. 1 de abril de 2003;18(2):87-108.
9. Camus, L., Macmillan, K., Rajendran, G., & Stewart, M. "I too, need to belong": Autistic adults' perspectives on misunderstandings and well-being. 2022;
10. Krasny L, Williams BJ, Provencal S, Ozonoff S. Social skills interventions for the autism spectrum: essential ingredients and a model curriculum. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 1 de enero de 2003;12(1):107-22.
11. Peppé S, Cleland J, Gibbon F, O'hare A, Castilla PM. Expressive prosody in children with autism spectrum conditions. *J Neurolinguistics*. 2011;24:41-53.
12. Mlincek MM, Roemer EJ, Kraemer C, Iverson JM. Posture Matters: Object Manipulation During the Transition to Arms-Free Sitting in Infants at Elevated vs. Typical Likelihood for Autism Spectrum Disorder. *Phys Occup Ther Pediatr*. 4 de julio de 2022;42(4):351-65.
13. González-Sala F, Gómez-Marí I, Tárraga-Mínguez R, Vicente-Carvajal A, Pastor-Cerezuela G. Symbolic Play among Children with Autism Spectrum Disorder: A Scoping Review. *Child Basel Switz*. 12 de septiembre de 2021;8(9):801.
14. Broome K, McCabe P, Docking K, Doble M, Carrigg B. Speech Development Across Subgroups of Autistic Children: A Longitudinal Study. *J Autism Dev Disord*. 1 de julio de 2023;53(7):2570-86.

15. Shulman C, Esler A, Morrier MJ, Rice CE. Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Across the Lifespan. *Autism Spectr Disord Lifesp Part I*. 1 de abril de 2020;29(2):253-73.
16. Paul, R. H. E. A. Communication development and assessment. *Autism Spectr Disord Infants Toddlers*. 2008;76-103.
17. Kasari C, Brady N, Lord C, Tager-Flusberg H. Assessing the Minimally Verbal School-Aged Child With Autism Spectrum Disorder. *Autism Res*. 1 de diciembre de 2013;6(6):479-93.
18. Tager-Flusberg H, Kasari C. Minimally Verbal School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder: The Neglected End of the Spectrum. *Autism Res*. 1 de diciembre de 2013;6(6):468-78.
19. Bishop SL, Luyster R, Richler J, Lord C. Diagnostic assessment. En: *Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and treatment*. New York, NY, US: The Guilford Press; 2008. p. 23-49.
20. Amit Pitaru. E is for everyone: The Case for inclusive game design. *The Ecology of Games: Connecting Youth, Games, and Learning*; 2008;67-86.
21. Dan Goodley and Katherine Runswick-Cole. Emancipating play: dis/abled children, development and deconstruction. *Disability & Society*. 25. 2010;4(499-512).
22. Cervantes PE, Matson JL, Goldin RL. Diagnosing ASD in Very Early Childhood. En: Matson JL, editor. *Handbook of Assessment and Diagnosis of Autism Spectrum Disorder* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2016 [citado 6 de febrero de 2023]. p. 157-73. (Autism and Child Psychopathology Series). Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-319-27171-2_9
23. Zwaigenbaum L. Advances in the early detection of autism. *Curr Opin Neurol*. abril de 2010;23(2):97-102.
24. Bancroft S, Thompson R, Peters L, Dozier C, Harper A. Behavioral Variability in the Play of Children With Autism and Their Typically Developing Peers. *Behav Interv*. noviembre de 2015;31:n/a-n/a.
25. Stagnitti K, Unsworth C. The Importance of Pretend Play in Child Development: An Occupational Therapy Perspective. *Br J Occup Ther*. 1 de marzo de 2000;63(3):121-7.
26. Sinclair H. The transition from sensory-motor behaviour to symbolic activity. *Interchange*. 1 de septiembre de 1970;1(3):119-26.
27. Volkmar FR, Wiesner LA, editores. *Essential Clinical Guide to Understanding and Treating Autism*. Hoboken, New Jersey; 2017. 368 p.
28. Sifre R, Berry D, Wolff JJ, Elison JT. Longitudinal change in restricted and repetitive behaviors from 8-36 months. *J Neurodev Disord*. 11 de enero de 2021;13(1):7.
29. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, Kasari C, Carter A, Granpeesheh D, et al. Early Intervention for Children With Autism Spectrum Disorder Under 3 Years of Age: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*. octubre de 2015;136 Suppl 1:S60-81.
30. Kim SH, Lord C. Restricted and repetitive behaviors in toddlers and preschoolers with autism spectrum disorders based on the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS). *Autism Res Off J Int Soc Autism Res*. agosto de 2010;3(4):162-73.
31. South M, Ozonoff S, McMahon WM. Repetitive Behavior Profiles in Asperger Syndrome and High-Functioning Autism. *J Autism Dev Disord*. 1 de abril de 2005;35(2):145-58.

32. Klin A, Danovitch JH, Merz AB, Volkmar FR. Circumscribed Interests in Higher Functioning Individuals with Autism Spectrum Disorders: An Exploratory Study. *Res Pract Pers Sev Disabil*. 1 de junio de 2007;32(2):89-100.
33. Kapp SK, Steward R, Crane L, Elliott D, Elphick C, Pellicano E, et al. 'People should be allowed to do what they like': Autistic adults' views and experiences of stimming. *Autism*. 1 de octubre de 2019;23(7):1782-92.
34. Stribling P, Rae J, Dickerson P. Using conversation analysis to explore the recurrence of a topic in the talk of a boy with an autism spectrum disorder. *Clin Linguist Phon*. 2009;23(8):555-82.
35. Uljarević M, Alvares GA, Steele M, Edwards J, Frazier TW, Hardan AY, et al. Toward better characterization of restricted and unusual interests in youth with autism. *Autism*. 1 de julio de 2022;26(5):1296-304.
36. Prizant Barry M., Duchan Judith F. The Functions of Immediate Echolalia in Autistic Children. *J Speech Hear Disord*. 1 de agosto de 1981;46(3):241-9.
37. M.D. Golysheva. A Review on Echolalia in Childhood Autism. En: *Proceedings of the International Conference on "Humanities and Social Sciences: Novations, Problems, Prospects"* (HSSNPP 2019) [Internet]. Atlantis Press; 2019. p. 200-4. Disponible en: <https://doi.org/10.2991/hssnpp-19.2019.37>
38. Richler J, Huerta M, Bishop SL, Lord C. Developmental trajectories of restricted and repetitive behaviors and interests in children with autism spectrum disorders. *Dev Psychopathol*. 2010;22(1):55-69.
39. American Psychiatric Association - APA. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales DSM-5. 2013.
40. Fabes RA, Martin CL, Hanish LD. Children's behaviors and interactions with peers. En: *Handbook of peer interactions, relationships, and groups*. New York, NY, US: The Guilford Press; 2009. p. 45-62. (Social, emotional, and personality development in context).
41. Kasari C, Locke J, Gulsrud A, Rotheram-Fuller E. Social networks and friendships at school: comparing children with and without ASD. *J Autism Dev Disord*. mayo de 2011;41(5):533-44.
42. Macintosh K, Dissanayake C. Social skills and problem behaviours in school aged children with high-functioning autism and Asperger's Disorder. *J Autism Dev Disord*. noviembre de 2006;36(8):1065-76.
43. Bauminger N, Shulman C, Agam G. Peer interaction and loneliness in high-functioning children with autism. *J Autism Dev Disord*. octubre de 2003;33(5):489-507.
44. Bauminger N, Kasari C. Loneliness and Friendship in High-Functioning Children with Autism. *Child Dev*. 1 de marzo de 2000;71(2):447-56.
45. Guralnick MJ. Social Competence and Early Intervention. *J Early Interv*. 1 de enero de 1990;14(1):3-14.
46. Healy S, Msetfi R, Gallagher S. 'Happy and a bit Nervous': the experiences of children with autism in physical education. *Br J Learn Disabil*. 1 de septiembre de 2013;41(3):222-8.

47. Tantam D. Psychological Disorder in Adolescents and Adults with Asperger Syndrome. *Autism*. 1 de marzo de 2000;4(1):47–62.
48. Elison JT, Sasson NJ, Turner-Brown LM, Dichter GS, Bodfish JW. Age trends in visual exploration of social and nonsocial information in children with autism. *Res Autism Spectr Disord*. 2012;6:842–51.
49. Baron-Cohen S. Theory of mind and autism: A review. En: *International Review of Research in Mental Retardation* [Internet]. Academic Press; 2000 [citado 9 de febrero de 2023]. p. 169–84. (Autism; vol. 23). Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0074775000800105>
50. Bauminger-Zviely, N. School-Age Children With ASD. En: *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. Fourth. 2014.
51. Nation K, Clarke P, Wright B, Williams C. Patterns of Reading Ability in Children with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 1 de octubre de 2006;36(7):911–9.
52. Brown HM, Oram-Cardy J, Johnson A. A Meta-Analysis of the Reading Comprehension Skills of Individuals on the Autism Spectrum. *J Autism Dev Disord*. 1 de abril de 2013;43(4):932–55.
53. Rubin E, Lennon L. Challenges in Social Communication in Asperger Syndrome and High-Functioning Autism. *Top Lang Disord*. 1 de octubre de 2004;24:271–85.
54. Capps L, Kehres J, Sigman M. Conversational Abilities Among Children with Autism and Children with Developmental Delays. *Autism*. diciembre de 1998;2(4):325–44.
55. Solomon O. Narrative Introductions: Discourse Competence of Children with Autistic Spectrum Disorders. *Discourse Stud - DISCOURSE STUD*. mayo de 2004;6:253–76.
56. Vidal Verónica, McAllister Anita, DeThorne Laura. Communication Profile of a Minimally Verbal School-Age Autistic Child: A Case Study. *Lang Speech Hear Serv Sch*. 15 de julio de 2020;51(3):671–86.
57. Bauminger-Zviely N, Karin E, Kimhi Y, Agam-Ben-Artzi G. Spontaneous peer conversation in preschoolers with high-functioning autism spectrum disorder versus typical development. *J Child Psychol Psychiatry*. abril de 2014;55(4):363–73.
58. van Roekel E, Scholte RHJ, Didden R. Bullying Among Adolescents With Autism Spectrum Disorders: Prevalence and Perception. *J Autism Dev Disord*. 1 de enero de 2010;40(1):63–73.
59. Bellini S. Social Skill Deficits and Anxiety in High-Functioning Adolescents With Autism Spectrum Disorders. *Focus Autism Dev Disabil*. 1 de mayo de 2004;19(2):78–86.
60. J M, I N, R J, E S, I van BO. Intentional communication in nonverbal and verbal low-functioning children with autism. *J Commun Disord* [Internet]. diciembre de 2011 [citado 4 de octubre de 2024];44(6). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21889773/>
61. Richler J, Bishop SL, Kleinke JR, Lord C. Restricted and repetitive behaviors in young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. enero de 2007;37(1):73–85.
62. Joosten AV, Bundy AC, Einfeld SL. Context influences the motivation for stereotypic and repetitive behaviour in children diagnosed with intellectual disability with and without autism. *J Appl Res Intellect Disabil JARID*. mayo de 2012;25(3):262–70.

63. Cuccaro ML, Shao Y, Grubber J, Slifer M, Wolpert CM, Donnelly SL, et al. Factor analysis of restricted and repetitive behaviors in autism using the Autism Diagnostic Interview-R. *Child Psychiatry Hum Dev*. 2003;34(1):3-17.
64. Leekam SR, Nieto C, Libby SJ, Wing L, Gould J. Describing the sensory abnormalities of children and adults with autism. *J Autism Dev Disord*. mayo de 2007;37(5):894-910.
65. Ben-Sasson A, Hen L, Fluss R, Cermak SA, Engel-Yeger B, Gal E. A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. enero de 2009;39(1):1-11.
66. Lane AE, Young RL, Baker AEZ, Angley MT. Sensory processing subtypes in autism: association with adaptive behavior. *J Autism Dev Disord*. enero de 2010;40(1):112-22.
67. Ashburner J, Ziviani J, Rodger S. Sensory processing and classroom emotional, behavioral, and educational outcomes in children with autism spectrum disorder. *Am J Occup Ther Off Publ Am Occup Ther Assoc*. 2008;62(5):564-73.
68. Grzadzinski R, Huerta M, Lord C. DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Mol Autism*. 15 de mayo de 2013;4(1):12.
69. World Health Organization. Guidelines on mental health promotive and preventive interventions for adolescents: helping adolescents thrive. En Ginebra; 2020.
70. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *The Lancet*. 11 de agosto de 2018;392(10146):508-20.
71. Wood-Downie H, Wong B, Kovshoff H, Mandy W, Hull L, Hadwin JA. Sex/Gender Differences in Camouflaging in Children and Adolescents with Autism. *J Autism Dev Disord*. 1 de abril de 2021;51(4):1353-64.
72. Lai MC, Kasseh C, Besney R, Bonato S, Hull L, Mandy W, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. 1 de octubre de 2019;6(10):819-29.
73. Lai MC, Lombardo MV, Auyeung B, Chakrabarti B, Baron-Cohen S. Sex/Gender Differences and Autism: Setting the Scene for Future Research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 de enero de 2015;54(1):11-24.
74. Dworzynski K, Ronald A, Bolton P, Happé F. How Different Are Girls and Boys Above and Below the Diagnostic Threshold for Autism Spectrum Disorders? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 de agosto de 2012;51(8):788-97.
75. Simonoff E, Kent R, Stringer D, Lord C, Briskman J, Lukito S, et al. Trajectories in Symptoms of Autism and Cognitive Ability in Autism From Childhood to Adult Life: Findings From a Longitudinal Epidemiological Cohort. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 de diciembre de 2020;59(12):1342-52.
76. Hirota T, King BH. Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA*. 10 de enero de 2023;329(2):157-68.
77. Fuentes J, Hervás A, Howlin P, (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1 de junio de 2021;30(6):961-84.

78. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES, SECTION ON DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS, Kuo DZ, Apkon S, et al. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. 2020;
79. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *The Lancet*. 8 de marzo de 2014;383(9920): 896-910.
80. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 de febrero de 2014;53(2):237-57.
81. Hosseini SA, Molla M. Asperger Syndrome. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557548/>
82. Spackman E, Smillie LD, Frazier TW, Hardan AY, Alvares GA, Whitehouse A, et al. Characterizing restricted and unusual interests in autistic youth. *Autism Res*. 1 de febrero de 2023;16(2): 394-405.
83. Cho IYK, Jelinkova K, Schuetze M, Vinette SA, Rahman S, McCrimmon A, et al. Circumscribed interests in adolescents with Autism Spectrum Disorder: A look beyond trains, planes, and clocks.
84. Ausderau KK, Furlong M, Sideris J, Bulluck J, Little LM, Watson LR, et al. Sensory subtypes in children with autism spectrum disorder: latent profile transition analysis using a national survey of sensory features. *J Child Psychol Psychiatry*. 1 de agosto de 2014;55(8):935-44.
85. Baraskewich J, von Ranson KM, McCrimmon A, McMorris CA. Feeding and eating problems in children and adolescents with autism: A scoping review. *Autism*. 1 de agosto de 2021;25(6):1505-19.
86. Tavassoli T, Miller LJ, Schoen SA, Nielsen DM, Baron-Cohen S. Sensory over-responsivity in adults with autism spectrum conditions. *Autism*. 1 de mayo de 2014;18(4):428-32.
87. Bottema-Beutel K, Malloy C, Cuda J, Kim SY, MacEvoy JP. Friendship Expectations May be Similar for Mental Age-Matched Children with Autism Spectrum Disorder and Typically Developing Children. *J Autism Dev Disord*. 1 de octubre de 2019;49(10):4346-54.
88. Kuusikko S, Haapsamo H, Jansson-Verkasalo E, Hurtig T, Mattila ML, Ebeling H, et al. Emotion Recognition in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord*. 1 de junio de 2009;39(6):938-45.
89. Forrest DL, Kroeger RA, Stroope S. Autism Spectrum Disorder Symptoms and Bullying Victimization Among Children with Autism in the United States. *J Autism Dev Disord*. 1 de febrero de 2020;50(2):560-71.
90. Ochi M, Kawabe K, Ochi S, Miyama T, Horiuchi F, Ueno S ichi. School refusal and bullying in children with autism spectrum disorder. *Child Adolesc Psychiatry Ment Health*. 7 de mayo de 2020;14(1):17.
91. Li YJ, Xie XN, Lei X, Li YM, Lei X. Global prevalence of obesity, overweight and underweight in children, adolescents and adults with autism spectrum disorder, attention-deficit hyperactivity disorder: A systematic review and meta-analysis. *Obes Rev*. 1 de diciembre de 2020;21(12):e13123.

92. Bourne L, Mandy W, Bryant-Waugh R. Avoidant/restrictive food intake disorder and severe food selectivity in children and young people with autism: A scoping review. *Dev Med Child Neurol*. 1 de junio de 2022;64(6):691-700.
93. Geier DA, Geier MR. A Longitudinal Cohort Study of Precocious Puberty and Autism Spectrum Disorder. *Horm Res Paediatr*. 23 de agosto de 2021;94(5-6):219-28.
94. O'Brien G, Pearson J. Autism and Learning Disability. *Autism*. 1 de junio de 2004;8(2):125-40.
95. Mansour R, Dovi AT, Lane DM, Loveland KA, Pearson DA. ADHD severity as it relates to comorbid psychiatric symptomatology in children with Autism Spectrum Disorders (ASD). *Res Dev Disabil*. 1 de enero de 2017;60:52-64.
96. Demetriou EA, Lampit A, Quintana DS, Naismith SL, Song YJC, Pye JE, et al. Autism spectrum disorders: a meta-analysis of executive function. *Mol Psychiatry*. 1 de mayo de 2018;23(5):1198-204.
97. Hughes MM, Shaw KA, Patrick ME, DiRienzo M, Bakian AV, Bilder DA, et al. Adolescents With Autism Spectrum Disorder: Diagnostic Patterns, Co-occurring Conditions, and Transition Planning. *J Adolesc Health*. 1 de agosto de 2023;73(2):271-8.
98. Morie KP, Jackson S, Zhai ZW, Potenza MN, Dritschel B. Mood Disorders in High-Functioning Autism: The Importance of Alexithymia and Emotional Regulation. *J Autism Dev Disord*. 1 de julio de 2019;49(7):2935-45.
99. Kinnaird E, Stewart C, Tchanturia K. Investigating alexithymia in autism: A systematic review and meta-analysis. *Eur Psychiatry*. 2020/01/01 ed. 2019;55:80-9.
100. Geeraerts SB, Deutz MHF, Deković M, Bunte TL, Schoemaker K, Espy KA, et al. The Child Behavior Checklist Dysregulation Profile in Preschool Children: A Broad Dysregulation Syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2015;54 7:595-602.e2.
101. Gotham K, Brunwasser SM, Lord C. Depressive and Anxiety Symptom Trajectories From School Age Through Young Adulthood in Samples With Autism Spectrum Disorder and Developmental Delay. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1 de mayo de 2015;54(5):369-376.e3.
102. Cook J, Hull L, Crane L, Mandy W. Camouflaging in autism: A systematic review. *Clin Psychol Rev*. 1 de noviembre de 2021;89:102080.
103. Rosello R, Martinez-Raga J, Mira A, Girela B, Cortese S. Developmental outcomes in adolescence of children with autism spectrum disorder without intellectual disability: A systematic review of prospective studies. *Neurosci Biobehav Rev*. 1 de julio de 2021;126:590-603.
104. Rai D, Heuvelman H, Dalman C, Culpin I, Lundberg M, Carpenter P, et al. Association Between Autism Spectrum Disorders With or Without Intellectual Disability and Depression in Young Adulthood. *JAMA Netw Open*. 31 de agosto de 2018;1(4):e181465-e181465.
105. Pecora LA, Hooley M, Sperry L, Mesibov GB, Stokes MA. Sexuality and Gender Issues in Individuals with Autism Spectrum Disorder. *Autism Spectr Disord Lifesp Part II*. 1 de julio de 2020;29(3):543-56.

106. Turner D, Briken P, Schöttle D. Autism-spectrum disorders in adolescence and adulthood: focus on sexuality. *Curr Opin Psychiatry* [Internet]. 2017;30(6). Disponible en: https://journals.lww.com/co-psychiatry/fulltext/2017/11000/autism_spectrum_disorders_in_adolescence_and.6.aspx
107. Hénault I. Asperger's syndrome and sexuality: From adolescence through adulthood. London, England: Jessica Kingsley Publishers; 2006. 208 p. (Asperger's syndrome and sexuality: From adolescence through adulthood.).
108. Dekker LP, van der Vegt EJM, van der Ende J, Tick N, Louwerse A, Maras A, et al. Psychosexual Functioning of Cognitively-able Adolescents with Autism Spectrum Disorder Compared to Typically Developing Peers: The Development and Testing of the Teen Transition Inventory –a Self- and Parent Report Questionnaire on Psychosexual Functioning.
109. Visser K, Greaves-Lord K, Tick NT, Verhulst FC, Maras A, van der Vegt EJM. A randomized controlled trial to examine the effects of the Tackling Teenage psychosexual training program for adolescents with autism spectrum disorder. *J Child Psychol Psychiatry*. 1 de julio de 2017;58(7):840–50.
110. Dewinter J, De Graaf H, Begeer S. Sexual Orientation, Gender Identity, and Romantic Relationships in Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 1 de septiembre de 2017;47(9):2927–34.
111. Fernandes LC, Gillberg CI, Cederlund M, Hagberg B, Gillberg C, Billstedt E. Aspects of Sexuality in Adolescents and Adults Diagnosed with Autism Spectrum Disorders in Childhood. *J Autism Dev Disord*. 1 de septiembre de 2016;46(9):3155–65.
112. Souders MC, Zavodny S, Eriksen W, Sinko R, Connell J, Kerns C, et al. Sleep in Children with Autism Spectrum Disorder. *Curr Psychiatry Rep*. 13 de mayo de 2017;19(6):34.
113. Kang YQ, Song XR, Wang GF, Su YY, Li PY, Zhang X. Sleep Problems Influence Emotional/Behavioral Symptoms and Repetitive Behavior in Preschool-Aged Children With Autism Spectrum Disorder in the Unique Social Context of China. 2020;
114. Hohn VD, de Veld DMJ, Mataw KJS, van Someren EJW, Begeer S. Insomnia Severity in Adults with Autism Spectrum Disorder is Associated with sensory Hyper-Reactivity and Social Skill Impairment. *J Autism Dev Disord*. 1 de mayo de 2019;49(5):2146–55.
115. Mazurek MO, Wenstrup C. Television, Video Game and Social Media Use Among Children with ASD and Typically Developing Siblings. *J Autism Dev Disord*. 1 de junio de 2013;43(6):1258–71.
116. Finke Erinn H. Friendship: Operationalizing the Intangible to Improve Friendship-Based Outcomes for Individuals With Autism Spectrum Disorder. *Am J Speech Lang Pathol*. 1 de noviembre de 2016;25(4):654–63.
117. Finke Erinn H., Hickerson Benjamin D., Kremkow Jennifer M. D. "To Be Quite Honest, If It Wasn't for Videogames I Wouldn't Have a Social Life at All": Motivations of Young Adults With Autism Spectrum Disorder for Playing Videogames as Leisure. *Am J Speech Lang Pathol*. 3 de mayo de 2018;27(2):672–89.
118. Vidal Verónica, Robertson Scott, DeThorne Laura. Illustrating a Supports-Based Approach Toward Friendship With Autistic Students. *Am J Speech Lang Pathol*. 3 de mayo de 2018;27(2):592–601.

119. CAGLAYAN AO. Genetic causes of syndromic and non-syndromic autism. *Dev Med Child Neurol*. 1 de febrero de 2010;52(2):130-8.
120. Sanders SJ, He X, Willsey AJ, Ercan-Sencicek AG, Samocha KE, Cicek AE, et al. Insights into Autism Spectrum Disorder Genomic Architecture and Biology from 71 Risk Loci. *Neuron*. 23 de septiembre de 2015;87(6):1215-33.
121. Gamsiz ED, Sciarra LN, Maguire AM, Pescosolido MF, van Dyck LI, Morrow EM. Discovery of Rare Mutations in Autism: Elucidating Neurodevelopmental Mechanisms. *Neurotherapeutics*. 1 de julio de 2015;12(3):553-71.
122. Sanders SJ, Murtha MT, Gupta AR, Murdoch JD, Raubeson MJ, Willsey AJ, et al. De novo mutations revealed by whole-exome sequencing are strongly associated with autism. *Nature*. 1 de mayo de 2012;485(7397):237-41.
123. Vicari S, Napoli E, Cordeddu V, Menghini D, Alesi V, Loddo S, et al. Copy number variants in autism spectrum disorders. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 8 de junio de 2019;92:421-7.
124. Schaefer GB, Mendelsohn NJ. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genet Med*. 1 de mayo de 2013;15(5):399-407.
125. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP, et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. *Am J Hum Genet*. 14 de mayo de 2010;86(5):749-64.
126. Lindstrand A, Eisfeldt J, Pettersson M, Carvalho CMB, Kvarnung M, Grigelioniene G, et al. From cytogenetics to cytogenomics: whole-genome sequencing as a first-line test comprehensively captures the diverse spectrum of disease-causing genetic variation underlying intellectual disability. *Genome Med*. 7 de noviembre de 2019;11(1):68.
127. Ramaswami G, Geschwind DH. Chapter 21 - Genetics of autism spectrum disorder. En: Geschwind DH, Paulson HL, Klein C, editores. *Handbook of Clinical Neurology* [Internet]. Elsevier; 2018. p. 321-9. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B978044463233300021X>
128. KL Jones, M:CRandall Jones, M. del Campo. Smith's recognizable patterns of human malformation. *Arch Child*. 2023;92(6):562.
129. García, Hernán; Martínez, Alejandro Y Grob, Francisca. *Endocrinología Pediátrica*: cap. 6.6., pág 463 - 466. 2023 *Endocrine Reviews*. Ediciones UC. Vol. 44.
130. Glass L, Moore EM, Akshoomoff N, Jones KL, Riley EP, Mattson SN. Academic Difficulties in Children with Prenatal Alcohol Exposure: Presence, Profile, and Neural Correlates. *Alcohol Clin Exp Res*. 1 de mayo de 2017;41(5):1024-34.
131. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, THE COUNCIL ON GENETICS. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 18 de abril de 2022;149(5):e2022057010.
132. Bridget E Collins & Jeffrey L Neul. Rett Syndrome and MECP2 Duplication Syndrome: Disorders of MeCP2 Dosage, Neuropsychiatric Disease and Treatment. 2022;

133. Cortés-Martín J, Peñuela NL, Sánchez-García JC, Montiel-Troya M, Díaz-Rodríguez L, Rodríguez-Blanco R. Deletion Syndrome 22q11.2: A Systematic Review. *Children*. 2022;
134. Estes A, Vismara L, Mercado C, Fitzpatrick A, Elder L, Greenson J, et al. The impact of parent-delivered intervention on parents of very young children with autism. *J Autism Dev Disord*. 2013/07/11 ed. febrero de 2014;44(2):353-65.
135. Lipkin PH, Macias MM, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES, SECTION ON DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS. Promoting Optimal Development: Identifying Infants and Young Children With Developmental Disorders Through Developmental Surveillance and Screening. *Pediatrics*. enero de 2020;145(1):e20193449.
136. M.J. Álvarez Gómez, J. Soria Aznar, J. Galbe Sánchez-Venturac, Grupo de Pediatría del Desarrollo de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap). Importancia de la vigilancia del desarrollo psicomotor por el pediatra de Atención Primaria: revisión del tema y experiencia de seguimiento en una consulta en Navarra. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2009;11(41):65-87.
137. Ozonoff S, Young GS, Landa RJ, Brian J, Bryson S, Charman T, et al. Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Child Psychol Psychiatry*. septiembre de 2015;56(9):988-98.
138. Lord C, Charman T, Havdahl A, Carbone P, Anagnostou E, Boyd B, et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *Lancet Lond Engl*. 15 de enero de 2022;399(10321):271-334.
139. Deconinck N, Soncarrieu M, Dan B. Toward better recognition of early predictors for autism spectrum disorders. *Pediatr Neurol*. octubre de 2013;49(4):225-31.
140. Chawarska K, Shic F, Macari S, Campbell DJ, Brian J, Landa R, et al. 18-month predictors of later outcomes in younger siblings of children with autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. diciembre de 2014;53(12):1317-1327.e1.
141. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES SECTODABP. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics* [Internet]. 20191216a ed. 2020;145(1). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31843864>
142. Baghdadli A, Picot MC, Pascal C, Pry R, Aussilloux C. Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. junio de 2003;12(3):122-7.
143. García R, Irrarázaval M, López I, Riesle S, Cabezas M, Moyano A. Encuesta para cuidadores de personas del espectro autista en Chile: Primeras preocupaciones, edad del diagnóstico y características clínicas. *Andes Pediatr*. 2021;92:25-33.
144. Cabanyes Truffino J, García Villamizar D. Identificación y diagnóstico precoz de los trastornos del espectro autista. *Rev Neurol*. 2004;39(01):81.
145. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, Gordon B, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. diciembre de 1999;29(6):439-84.

146. Zwaigenbaum L, Brian JA, Ip A. Early detection for autism spectrum disorder in young children. *Paediatr Child Health*. noviembre de 2019;24(7):424-43.
147. Overview | Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management | Guidance | NICE [Internet]. NICE; 2022 [citado 30 de noviembre de 2022]. Disponible en: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>
148. Scottish Intercollegiate Guidelines Network [Internet]. 2016 [citado 6 de febrero de 2023]. Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. Disponible en: <https://testing36.scot.nhs.uk>
149. Care CTF on PH. Recommendations on screening for developmental delay. *CMAJ*. 17 de mayo de 2016;188(8):579-87.
150. Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud. Protocolo clínico para el diagnóstico, tratamiento y ruta de atención integral de niños y niñas con trastornos del espectro autista [Internet]. 2015. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/CA/Protocolo-TEA-final.pdf>
151. CDC. Centers for Disease Control and Prevention. 2022 [citado 6 de febrero de 2023]. Screening and Diagnosis | Autism Spectrum Disorder (ASD) | NCBDDD. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/screening.html>
152. Coelho-Medeiros ME, Bronstein J, Aedo K, Pereira JA, Arrano V, Perez CA, et al. M-CHAT-R/F Validation as a screening tool for early detection in children with autism spectrum disorder. *Rev Chil Pediatr*. 2019/12/21 ed. octubre de 2019;90(5):492-9.
153. Surveillance report 2016 - Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis (2011) NICE guideline CG128 and Autism spectrum disorder in under 19s: support and management (2013) NICE guideline CG170 [Internet]. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2016 [citado 30 de noviembre de 2022]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK552075/>
154. Ministerio de Salud y Desarrollo Social. CONSENSO SOBRE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA. 2019;1st Edition.
155. Bishop SL, Lord C. Commentary: Best practices and processes for assessment of autism spectrum disorder - the intended role of standardized diagnostic instruments. *J Child Psychol Psychiatry*. 1 de mayo de 2023;64(5):834-8.
156. Randall M, Egberts K, Samtani A, Scholten R, Hooft L, Livingstone N, et al. Diagnostic tests for autism spectrum disorder (ASD) in preschool children. *Cochrane Database Syst Rev* [Internet]. 2018;(7). Disponible en: <https://doi.org/10.1002/14651858.CD009044.pub2>
157. Hong JS, Singh V, Kalb L, Reetzke R, Ludwig NN, Pfeiffer D, et al. Replication study for ADOS-2 cut-offs to assist evaluation of autism spectrum disorder. *Autism Res Off J Int Soc Autism Res*. noviembre de 2022;15(11):2181-91.
158. McNally Keehn R, Swigonski N, Enneking B, Ryan T, Monahan P, Martin AM, et al. Diagnostic Accuracy of Primary Care Clinicians Across a Statewide System of Autism Evaluation. *Pediatrics*. 18 de julio de 2023;152(2):e2023061188.

159. Irarrázaval M, López I, Figueroa C, Cabezas M, Yañez C, Rodillo E, Riesle S, Rivera T, García R. Adaptación y Validación del Examen de Estado Mental del Autismo (AMSE) en Chile: buscando reducir la brecha diagnóstica. *Andes Pediatr.* 2023;94(4):475-84.
160. Olson L, Bishop S, Thurm A. Differential Diagnosis of Autism and Other Neurodevelopmental Disorders. *Pediatr Manag Autism.* 1 de abril de 2024;71(2):157-77.
161. Guttentag S, Bishop S, Doggett R, Shalev R, Kaplan M, Dyson M, et al. The utility of parent-report screening tools in differentiating autism versus attention-deficit/hyperactivity disorder in school-age children. *Autism.* 1 de febrero de 2022;26(2):473-87.
162. Mikami AY, Normand S. The Importance of Social Contextual Factors in Peer Relationships of Children with ADHD. *Curr Dev Disord Rep.* 1 de marzo de 2015;2(1):30-7.
163. Antshel KM, Russo N. Autism Spectrum Disorders and ADHD: Overlapping Phenomenology, Diagnostic Issues, and Treatment Considerations. *Curr Psychiatry Rep.* 22 de marzo de 2019;21(5):34.
164. Saul J, Griffiths S, Norbury CF. Prevalence and functional impact of social (pragmatic) communication disorders. *J Child Psychol Psychiatry.* 1 de marzo de 2023;64(3):376-87.
165. Norbury CF. Practitioner Review: Social (pragmatic) communication disorder conceptualization, evidence and clinical implications. *J Child Psychol Psychiatry.* 1 de marzo de 2014;55(3):204-16.
166. Thurm A, Farmer C, Salzman E, et al. State of the Field: Differentiating Intellectual Disability From Autism Spectrum Disorder. *Front Psychiatry.* 2019;10.
167. Wickstrom J, Farmer C, Green Snyder L, Mitz AR, Sanders SJ, Bishop S, et al. Patterns of delay in early gross motor and expressive language milestone attainment in probands with genetic conditions versus idiopathic ASD from SFARI registries. *J Child Psychol Psychiatry.* 1 de noviembre de 2021;62(11):1297-307.
168. Bishop SL, Thurm A, Farmer C, Lord C. Autism Spectrum Disorder, Intellectual Disability, and Delayed Walking. *Pediatrics.* 1 de marzo de 2016;137(3):e20152959.
169. Gotham K, Bishop SL, Hus V, Huerta M, Lund S, Buja A, et al. Exploring the Relationship Between Anxiety and Insistence on Sameness in Autism Spectrum Disorders. *Autism Res.* 1 de febrero de 2013;6(1):33-41.
170. Kerns CM, Rump K, Worley J, Kratz H, McVey A, Herrington J, et al. The Differential Diagnosis of Anxiety Disorders in Cognitively-Able Youth With Autism. *ABCTs 50th Anniv Spec Ser.* 1 de noviembre de 2016;23(4):530-47.
171. Capriola-Hall NN, McFayden T, Ollendick TH, White SW. Caution When Screening for Autism among Socially Anxious Youth. *J Autism Dev Disord.* 1 de mayo de 2021;51(5):1540-9.
172. Muris P, Ollendick TH. Selective Mutism and Its Relations to Social Anxiety Disorder and Autism Spectrum Disorder. *Clin Child Fam Psychol Rev.* 1 de junio de 2021;24(2):294-325.
173. Wu MS, Rudy BM, Storch EA. Obsessions, Compulsions, and Repetitive Behavior: Autism and/or OCD. En: Davis III TE, White SW, Ollendick TH, editores. *Handbook of Autism and Anxiety* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2014. p. 107-20. Disponible en: https://doi.org/10.1007/978-3-319-06796-4_8

174. Owen MJ, O'Donovan MC. Schizophrenia and the neurodevelopmental continuum:evidence from genomics. *World Psychiatry*. 1 de octubre de 2017;16(3):227–35.
175. Stachowiak MK, Kucinski A, Curl R, Syposs C, Yang Y, Narla S, et al. Schizophrenia: A neurodevelopmental disorder — Integrative genomic hypothesis and therapeutic implications from a transgenic mouse model. *Schizophr Res*. 1 de febrero de 2013;143(2):367–76.
176. Katherine M. Stereotypic Movement Disorders. *Pediatr Mov Disord Mov*. 1 de abril de 2018;25:19–24.
177. Carlos Almonte, Ma Elena Montt. *Psicopatología Infantil y de la Adolescencia*. Ed. Mediterráneo; 2019.
178. Posar A, Visconti P. Continuous Spike-Waves during Slow Sleep Today: An Update. *Children* [Internet]. 2024;11(2). Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9067/11/2/169>
179. Gillberg C. The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *Res Dev Disabil*. 1 de noviembre de 2010;31(6):1543–51.
180. Fernell, E., & Gillberg, C. Autism under the umbrella of ESSENCE. *Front Psychiatry*. 2023;
181. Courchesne E, Campbell K, Solso S. Brain growth across the life span in autism: age-specific changes in anatomical pathology. *Brain Res*. 2010/10/06 ed. 22 de marzo de 2011;1380:138–45.
182. Cortese S, Wang F, Angriman M, Masi G, Bruni O. Sleep Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder: Diagnosis, Epidemiology, and Management. *CNS Drugs*. 1 de abril de 2020;34(4):415–23.
183. Melke J, Goubran Botros H, Chaste P, Betancur C, Nygren G, Anckarsäter H, et al. Abnormal melatonin synthesis in autism spectrum disorders. *Mol Psychiatry*. 1 de enero de 2008;13(1):90–8.
184. Humphreys JS, Gringras P, Blair PS, Scott N, Henderson J, Fleming PJ, et al. Sleep patterns in children with autistic spectrum disorders: a prospective cohort study. *Arch Dis Child*. 2014;99(2):114–8.
185. Elrod MG, Hood BS. Sleep Differences Among Children With Autism Spectrum Disorders and Typically Developing Peers: A Meta-analysis. *J Dev Behav Pediatr* [Internet]. 2015;36(3). Disponible en: https://journals.lww.com/jrnldb/fulldtext/2015/04000/sleep_differences_among_children_with_autism.4.aspx
186. McKenzie K, Milton M, Smith G, Ouellette-Kuntz H. Systematic Review of the Prevalence and Incidence of Intellectual Disabilities: Current Trends and Issues. *Curr Dev Disord Rep*. 1 de junio de 2016;3(2):104–15.
187. Mutluer T, Aslan Genç H, Özcan Morey A, et al. Population-based psychiatric comorbidity in children and adolescents with autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Front Psychiatry*. 23 de mayo de 2022;
188. Neufeld J, Taylor MJ, Lundin Remnélius K, Isaksson J, Lichtenstein P, Bölte S. A co-twin-control study of altered sensory processing in autism. *Autism*. 1 de julio de 2021;25(5):1422–32.
189. Posar A, Visconti P. Sensory abnormalities in children with autism spectrum disorder. *J Pediatr (Rio J)*. 1 de julio de 2018;94(4):342–50.

190. Robertson CE, Baron-Cohen S. Sensory perception in autism. *Nat Rev Neurosci*. 1 de noviembre de 2017;18(11):671-84.
191. Fiest KM, Sauro KM, Wiebe S, Patten SB, Kwon CS, Dykeman J, et al. Prevalence and incidence of epilepsy. *Neurology*. 17 de enero de 2017;88(3):296-303.
192. Höglund Carlsson L, Norrelgen F, Kjellmer L, Westerlund J, Gillberg C, Fernell E. Coexisting Disorders and Problems in Preschool Children with Autism Spectrum Disorders. Tait L, Bahk WM, editores. *Sci World J*. 23 de abril de 2013;2013:213979.
193. Holingue C, Newill C, Lee LC, Pasricha PJ, Daniele Fallin M. Gastrointestinal symptoms in autism spectrum disorder: A review of the literature on ascertainment and prevalence. *Autism Res*. 1 de enero de 2018;11(1):24-36.
194. Mayes SD, Zickgraf H. Atypical eating behaviors in children and adolescents with autism, ADHD, other disorders, and typical development. *Res Autism Spectr Disord*. 1 de agosto de 2019;64:76-83.
195. Hsiao EY, McBride SW, Hsien S, Sharon G, Hyde ER, McCue T, et al. Microbiota Modulate Behavioral and Physiological Abnormalities Associated with Neurodevelopmental Disorders. *Cell*. 19 de diciembre de 2013;155(7):1451-63.
196. Rosen TE, Mazefsky CA, Vasa RA, Lerner MD. Co-occurring psychiatric conditions in autism spectrum disorder. *Int Rev Psychiatry*. 2 de enero de 2018;30(1):40-61.
197. O'Halloran L, Coey P, Wilson C. Suicidality in autistic youth: A systematic review and meta-analysis. *Clin Psychol Rev*. 1 de abril de 2022;93:102144.
198. Mutluer T, Aslan Genç H, Özcan Morey A, et al. Population-based psychiatric comorbidity in children and adolescents with autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Front Psychiatry*. 23 de mayo de 2022;
199. Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Developmental coordination disorder: A review and update. *Eur J Paediatr Neurol*. 1 de noviembre de 2012;16(6):573-81.
200. Micai M, Fatta LM, Gila L, Caruso A, Salvitti T, Fulceri F, et al. Prevalence of co-occurring conditions in children and adults with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev*. 1 de diciembre de 2023;155:105436.
201. Fuentes J, Hervás A, Howlin P, (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1 de junio de 2021;30(6):961-84.
202. Autism Speaks [Internet]. [citado 8 de febrero de 2023]. Challenging Behaviors Tool Kit. Disponible en: <https://www.autismspeaks.org/tool-kit/challenging-behaviors-tool-kit>
203. Krempley T, Schmidt EK. Assessing Activity of Daily Living Task Performance Among Autistic Adults. *Autism Adulthood*. 1 de marzo de 2021;3(1):37-51.
204. AOTA. Occupational Therapy Practice Framework: Domain and Process. *Am J Occup Ther*. 1 de noviembre de 2002;56(6):609-39.
205. Kostelyk S, Greutman H. Sensory Processing Explained: A Handbook for Parents and Educators. CreateSpace Independent Publishing Platform; 2018. 178 p.

206. Ten Hoopen LW, de Nijis PFA, Duvekot J, Greaves-Lord K, Hillegers MHJ, Brouwer WBF, et al. Children with an Autism Spectrum Disorder and Their Caregivers: Capturing Health-Related and Care-Related Quality of Life. *J Autism Dev Disord*. enero de 2020;50(1):263–77.
207. Mugno D, Ruta L, D'Arrigo VG, Mazzone L. Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. *Health Qual Life Outcomes*. 27 de abril de 2007;5:22.
208. Cohen SA, Cook S, Kelley L, Sando T, Bell AE. Psychosocial factors of caregiver burden in child caregivers: results from the new national study of caregiving. *Health Qual Life Outcomes*. 7 de agosto de 2015;13:120.
209. Del Valle, García, Del Pozo. Trastornos del Espectro del Autismo. Asociación Española de Pediatría. 2022;Protoc diagn ter pediatri; 1:75–83.
210. Bohórquez D, Alonso Peña JR, Canal Bedia R, Martín Cilleros MV, García Primo P, Guisuraga Fernández Z, et al. Un niño con autismo en la familia: guía básica para familias que han recibido un diagnóstico de autismo para su hijo o hija [Internet]. Publicaciones del INICO; 2008 [citado 8 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/libro?codigo=791346>
211. Asamblea Mundial de la Salud 67. Medidas integrales y coordinadas para gestionar los trastornos del espectro autista: Informe de la Secretaría. 2014 [citado 8 de mayo de 2024]; Disponible en: <https://iris.who.int/handle/10665/170541>
212. Vermeulen. SlideShare. 2010 [citado 8 de mayo de 2024]. Soy especial. Cuaderno y manual. Disponible en: <https://es.slideshare.net/mamijul36/soy-especial-cuaderno-y-manual>
213. LLC iTherapy, Kranowitz CS, Brady LJ, Grandin T, Notbohm E, Simpson P, et al. Autism Digest Magazine 22, America's Autism & Asperger's Syndrome Series for Moms, Parents, Teens, Autistic Adults, Caretaker Expert Journal: Positive Speaking, Vision, Non-Verbal Autism Tips, ADHD. iTherapy LLC; 2023.
214. Roldán MJ. Etapa Infantil. 2016 [citado 8 de mayo de 2024]. Cómo explicar a familiares y amigos que tu hijo tiene TEA. Disponible en: <https://www.etapainfantil.com/como-explicar-familiares-amigos-hijo-tea>
215. Equipo IRIDIA. Evaluación y diagnóstico en trastornos del espectro de autismo: El modelo IRIDIA. s/f.
216. Portal de Salud de la Junta de Castilla y León [Internet]. [citado 8 de mayo de 2024]. Guía para la atención de niños con trastornos del espectro autista en atención primaria. Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/publicaciones-consejeria/buscador/guia-atencion-ninos-trastornos-espectro-autista-atencion-pr>



ORIENTACIONES TÉCNICAS
ATENCIÓN INTEGRAL DE PERSONAS CON DIAGNÓSTICO
DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA,
A LO LARGO DEL CURSO DE VIDA