

# Evaluación Diagnóstica Integral en niños, niñas, adolescentes y adultos: Evaluación y Diagnóstico de Comorbilidades y Evaluación Etiológica

M Ó D U L O 2 / C L A S E 3

---



# ÍNDICE

---

Comorbilidades



Trastorno de la  
Modulación Sensorial



Trastornos Motores



Epilepsia



Trastornos Del Sueño



Trastornos Digestivos y  
Alimentarios



Trastorno de Ansiedad



Trastorno Depresivo



Trastorno del Espectro  
del Autismo Sindrómico



Banderas Rojas de TEA  
Sindrómico



Estudio Imagenológico

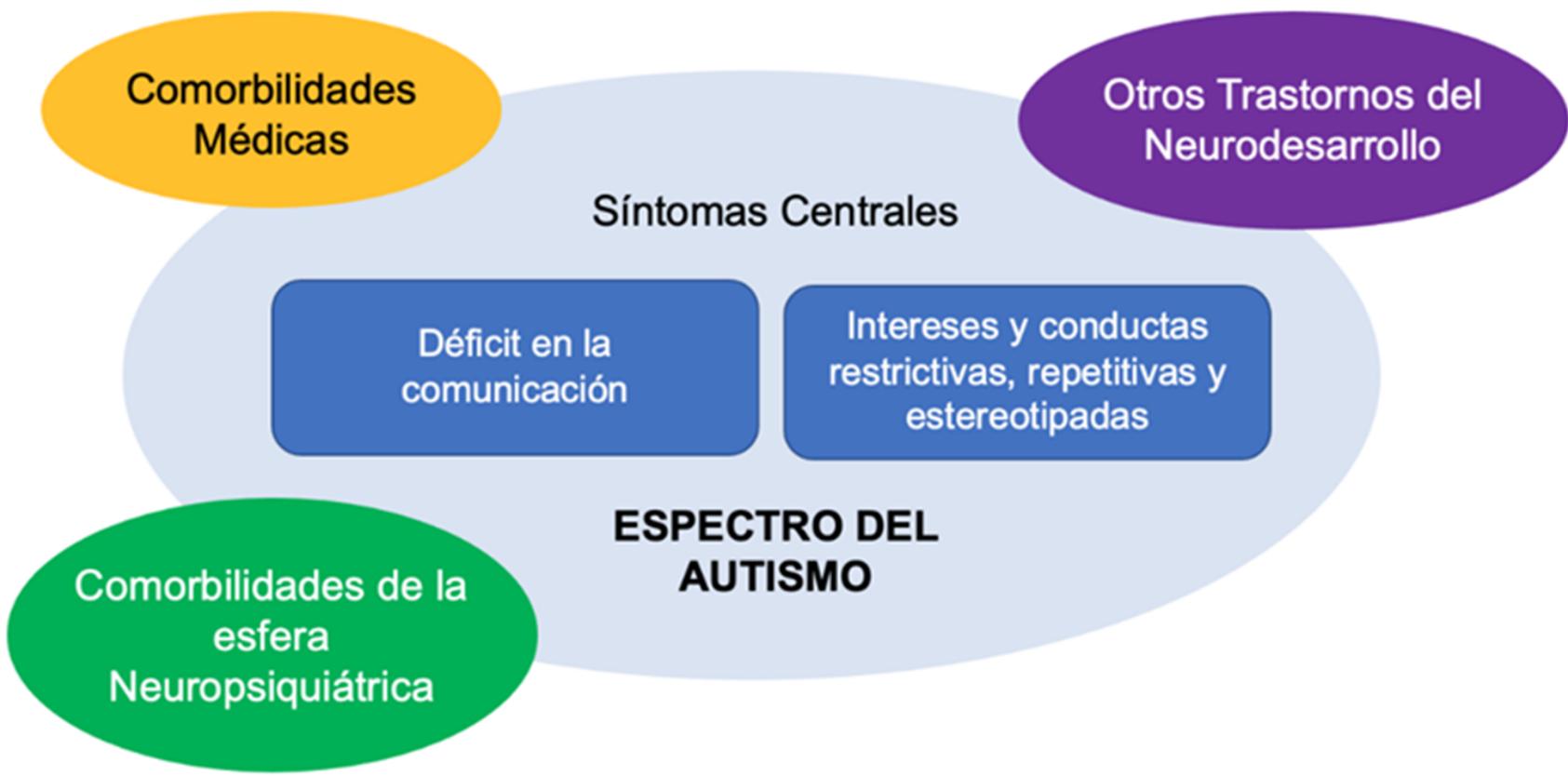


Estudio Metabólico





# *01* COMORBILIDADES



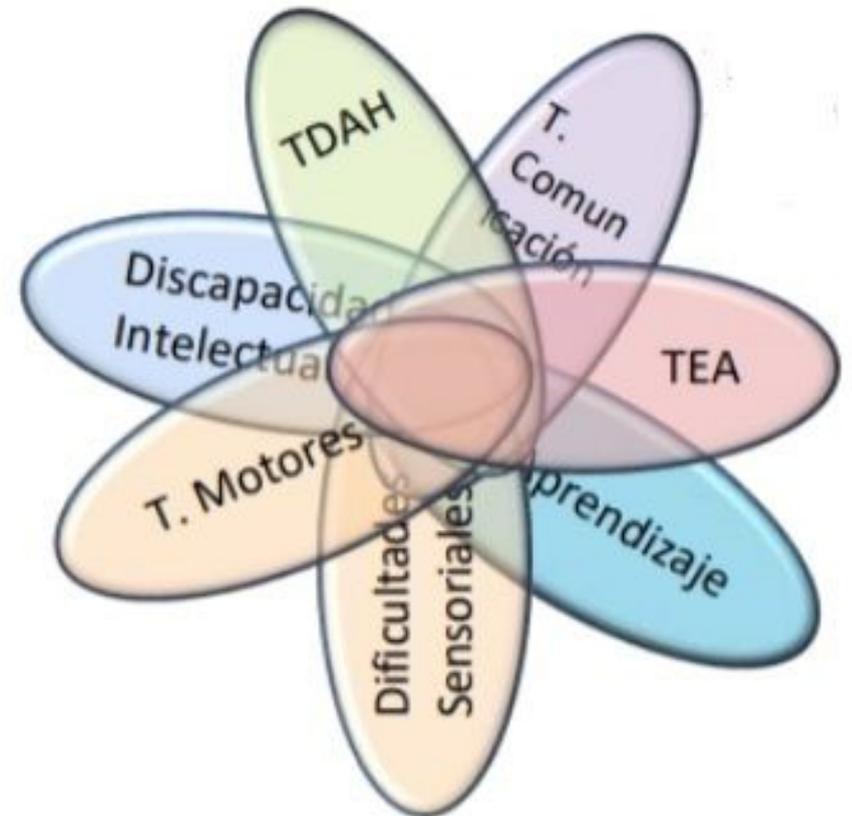
# Comorbilidades

Discapacidad Intelectual: 23%

Trastorno por Déficit Atencional con Hiperactividad 28%

Trastorno de Lenguaje : 25% al 30% de los niños con TEA no logran desarrollar un lenguaje funcional o son mínimamente verbales.

## Trastornos del Neurodesarrollo





Discapacidad Intelectual: 23%

Trastorno por Déficit Atencional con Hiperactividad 28%

Trastorno de Lenguaje : 25% al 30% de los niños con TEA no logran desarrollar un lenguaje funcional o son mínimamente verbales.

En el grupo de quienes presentan trastornos de lenguaje , se ha observado dificultades en la producción y combinación de sonidos, sobre todo con las consonantes y en el uso de elementos gramaticales, existiendo un grupo de niño/as de mayor agramaticalidad en las oraciones.

Wittke K, Mastergeorge AM, Ozonoff S, Rogers SJ, Naigles LR. Grammatical Language Impairment in Autism Spectrum Disorder: Exploring Language Phenotypes Beyond Standardized Testing. Front Psychol [Internet]. 2017;8.



## Comorbilidades

---





Trastorno de la Modulación Sensorial

Trastornos Motores

Epilepsia

Trastornos del Sueño

Problemas Gastrointestinales

Trastorno de Ansiedad

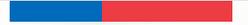
Trastorno Depresivo



## Comorbilidades

---





# *02* TRASTORNO DE LA MODULACIÓN SENSORIAL

Multimedia14



El procesamiento sensorial se refiere a la **capacidad de regular y organizar la información sensorial de manera adaptativa y graduada.**

Lo/as niño/as 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.

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*. 2021 Jul;25(5):1422-1432.



# Brown C. E., Dunn W. (2002). Adolescent/adult sensory profile user's manual. Pearson.

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*. 2021 Jul;25(5):1422-1432.

Bajo registro sensorial: personas no notan estímulos sensoriales o no pueden detectarlos, como "No huelo cosas que otras personas dicen que huelen".

Sensibilidad sensorial: efectos aversivos de los estímulos sensoriales, como "Me distraigo si hay muchos ruidos alrededor".

Búsqueda de sensaciones: acciones que las personas emprenden para mejorar la información sensorial, por ejemplo, "Me gusta ir a lugares que tengan luces brillantes y que sean coloridos".

Evitación de sensaciones: acciones que se llevan a cabo para limitar la información sensorial, por ejemplo, "Me mantengo alejado de entornos ruidosos".

Las personas autistas suelen obtener puntuaciones más altas en los dominios Bajo Registro Sensorial , Sensibilidad sensorial y Evitación de sensaciones, pero a menudo más bajas en el dominio Búsqueda de sensaciones de la AASP.





**USA:** 5% y el 16% de los niños preescolares estadounidenses tienen dificultades para procesar información sensorial.

**Puerto Rico:** 19,9% de 141 niños preescolares puertorriqueños.

**Dinamarca:** 21,3% de 1721 niños daneses de escuela primaria.



James K, et al., et al. Phenotypes within sensory modulation dysfunction. *Compr Psychiatry*. 2011;52:715-724.

Román-Oyola R, Reynolds S. Prevalence of sensory modulation disorder among Puerto Rican preschoolers: an analysis focused on socioeconomic status variables. *Occup Ther Int*. 2013;20:144-154.

Nielsen AN, Brandt Å, la Cour K. Sensory processing difficulties among children attending primary school in Denmark. *Occup Ther Int*. 2021;2021:8893345.



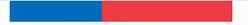
Las alteraciones del procesamiento sensorial están presentes hasta en un **69%-95%** de los niños y niñas con TEA.



Posar A., Visconti P. (2018). Sensory abnormalities in children with autism spectrum disorder. *Jornal de Pediatria/Versão Em Português*, 94(4), 342-350.

Robertson C. E., Baron-Cohen S. (2017). Sensory perception in autism. *Nature Reviews Neuroscience*, 18(11), 671-684.





# *03* TRASTORNOS MOTORES

Dificultades de coordinación, como problemas para coordinar los movimientos entre el lado izquierdo y derecho del cuerpo o problemas para mantener la postura (37% vs 5%).

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.

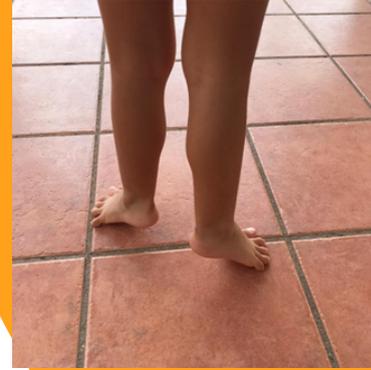
Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Developmental coordination disorder: a review and update. Eur J Paediatr Neurol. 2012;16(6):573-581.



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.

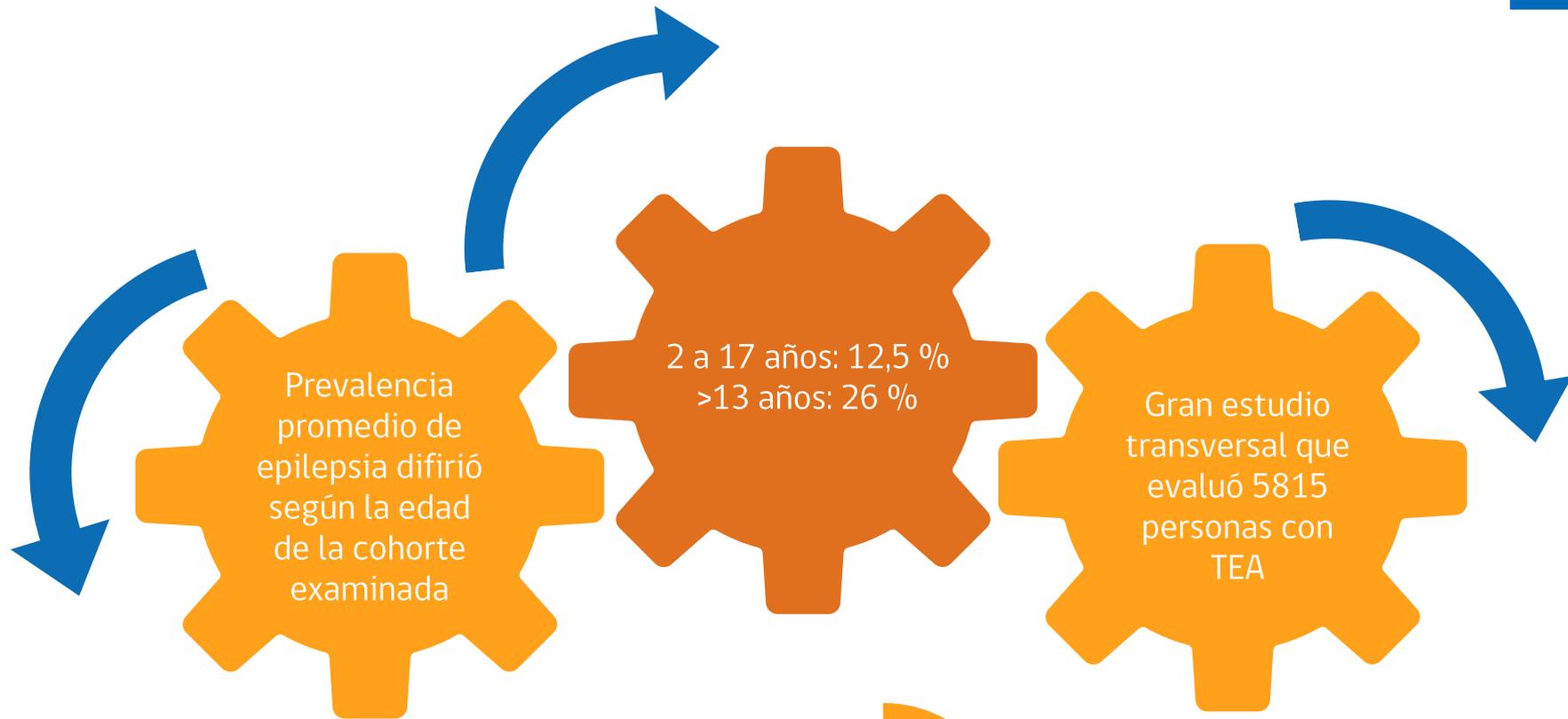
Alteraciones de la marcha, siendo de las más características la marcha en puntas de pies, descrita hasta en un **19%**.

Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Developmental coordination disorder: a review and update. Eur J Paediatr Neurol. 2012;16(6):573-581.





# 04 EPILEPSIA



## Epilepsy and Autism

Ashura W. Buckley<sup>1</sup> and Gregory L. Holmes<sup>2</sup>

<sup>1</sup>National Institute Mental Health, Bethesda, Maryland 20892

<sup>2</sup>Department of Neurological Sciences, University of Vermont College of Medicine, Burlington, Vermont 05405

Correspondence: [shu.buckley@nih.gov](mailto:shu.buckley@nih.gov); [gregory.holmes@uvm.edu](mailto:gregory.holmes@uvm.edu)

Viscidi EW, Triche EW, Pescosolido MF, McLean RL, Joseph RM, Spence SJ, Morrow EM. 2013. Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy.

Se establecen como factores de riesgo de epilepsia en paciente con autismo la discapacidad intelectual y el sexo femenino.

21% en personas con TEA y Discapacidad Intelectual (DI).

8% en aquellos con TEA sin DI.

0,8% en una muestra de población general.



Fiest KM, Sauro KM, Wiebe S, et al. Prevalence and incidence of epilepsy: a systematic review and meta-analysis of international studies. *Neurology*. 2017;88(3):296-303



Hay alguna evidencia de aumento de riesgo de epilepsia a otros factores asociados como la etiología (síndromática), 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 pacientes con TEA.**

Clinical characteristics of children and young adults with co-occurring autism spectrum disorder and epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2015 Jun;47:183-90.

Keller R (2016) I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta. Erikson, Trento

EEG en niños menores de 16 años realizados en Royal Children's Hospital, Melbourne 2005-2010:

**Resultados:**

- En 92 niños se realizaron EEG por sospecha crisis ( Mirada fija)
- 7 niños tenían actividad epileptiforme típica de epilepsia focal benigna de la infancia.

**Conclusión:**

Dadas las dificultades de realizar EEG en niño/as con TEA, la baja posibilidad de encontrar patología y la alta frecuencia de anomalías no significativas, sugieren que se debería pedir muy juiciosamente un EEG en niños con TEA.



Limited role for routine EEG in the assessment of staring in children with autism spectrum disorder.  
Arch Dis Child. 2015 Jan;100(1):30-3

**Table 1** Known genetic syndromes with ASD and epilepsy [15]

Genetic syndrome	Gene	% with ASD	Seizures	Intellectual disability
Rett syndrome	MECP2	80%	++++	yes
Fragile X syndrome	FMR1	25% M–6% F	++	yes
Tuberous sclerosis	TSC1-TSC2	20%	+++++	yes
Phelan–McDermid syndrome	SHANK3	80%	+++	yes
Angelman syndrome or 15q duplication syndrome	UB3A	40%	+++	yes
Cortical dysplasia–focal epilepsy syndrome	CNTNAP2	70%	+++++	yes

Roberto Keller, Roberta Basta. Autism, epilepsy, and synaptopathies: a not rare association. *Neurol Sci.* January 2017





# 05 TRASTORNO DE SUEÑO





Dificultad para conciliar el sueño (insomnio)

Despertares nocturnos frecuentes

Sueño poco profundo o interrumpido

Pesadillas

Terrores nocturnos

Somnolencia diurna



## Trastorno de Sueño

---

Prevalencia en TEA 50-80%



Samuele Cortese S et all. Sleep Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder: Diagnosis, Epidemiology, and Management. Journal of Neurology. 34, 415-423 (2020).

# Problemas de Conducta Relacionados con el Sueño

Llamados nocturnos.

Conductas repetitivas antes de acostarse.

Conductas inhibitoras del sueño, como resistencia a dormir o rechazo a la rutina del sueño.

Samuele Cortese S et all. Sleep Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder: Diagnosis, Epidemiology, and Management. Journal of Neurology. 34, 415-423 (2020).





Presiona Aquí

## Etiología Trastorno de Sueño

Una hipótesis es que la hipersensibilidad sensorial puede llevar a una **mayor sensibilidad al ruido, la luz y la temperatura**, lo que hace que los niño/as tengan más dificultades para dormirse.

Otra hipótesis es que la **alteración en la producción de melatonina**, como inductora del sueño, puede tener un efecto negativo en el patrón del sueño.

Goubran M et al. Abnormal melatonin synthesis in autism spectrum disorders. Mol Psychiatry 13:90-98, 2008

**Diagnosticar y tratar correctamente los problemas de sueño en personas con TEA es clave**, ya que, de lo contrario, pueden aumentar la carga psicosocial del trastorno y exacerbar los síntomas asociados, como la falta de atención o la irritabilidad.





06

**TRASTORNOS  
DIGESTIVOS Y  
ALIMENTARIOS**



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.* 2018;11(1):24-36

## Trastornos Digestivos y Alimenticios

Constipación : 22%

También se describe asociación con dolor abdominal, diarrea y reflujo gastroesofágico (RGE).

Es importante destacar que la dificultad para manifestar estas dolencias puede ser causa de aumento de irritabilidad, empeoramiento de síntomas conductuales o alteraciones de sueño como manifestación indirecta.

# Selectividad Alimentaria

Rechazo de alimentos principalmente por color, textura o temperatura desagradables para el niño. Además, se pueden presentar rituales en torno a la presentación de los alimentos y la ingesta compulsiva de otros.



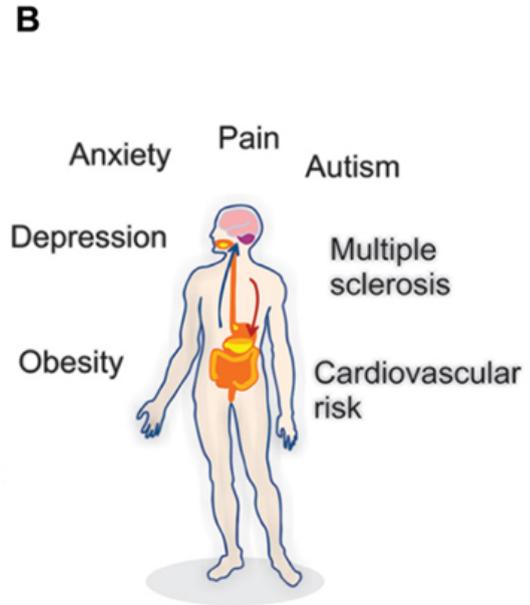
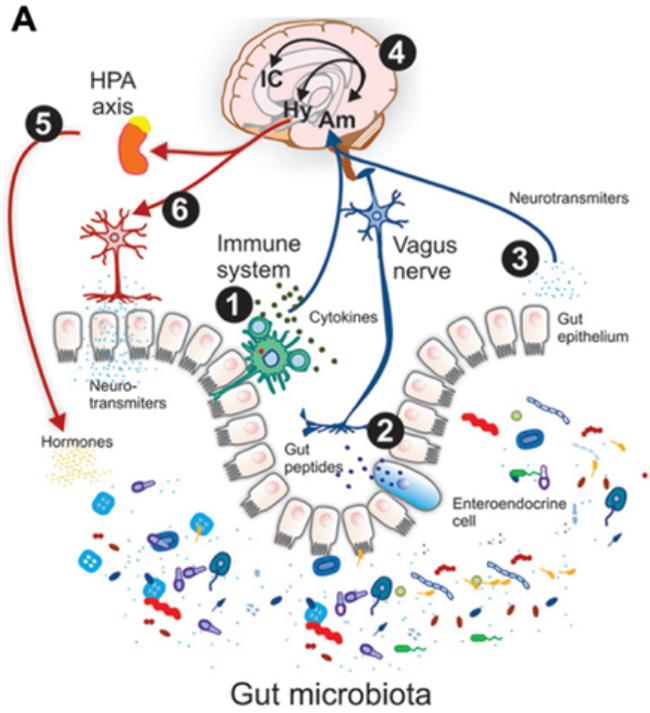
**Presiona Aquí**

Mayes SD, Zickgraf H. Atypical eating behaviors in children and adolescents with autism, ADHD, other disorders, and typical development. Res Autism Spectr Disord. 2019;64:76-83





Estas alteraciones pueden generar restricciones alimentarias muy severas en casos más extremos afectando directamente la nutrición y desarrollo normal del niño(a), por lo que es importante evaluarla con equipos especializados, dentro de los que se cuentan psicólogos, terapeutas ocupacionales especializados en el área, nutricionistas y nutriólogos, ya que en algunos casos es necesario administrar suplementación, particularmente de vitaminas y/o minerales.



La alimentación selectiva puede empeorar los síntomas gastrointestinales como el estreñimiento y generar alteraciones en el microbiota intestinal.

Microbiota Modulate Behavioral and Physiological Abnormalities Associated with Neurodevelopmental Disorders  
 Volume 155, Issue 7, p1451-1463, 19 December 2013

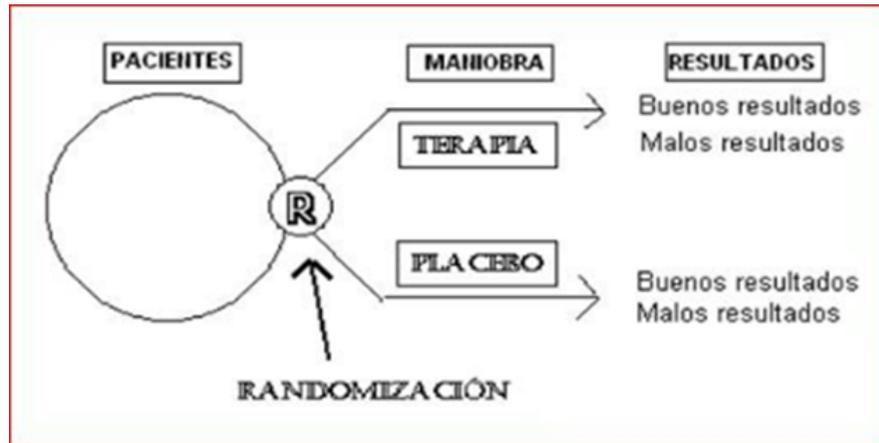




## USA: 1 DE 3 PACIENTES CON AUTISMO DIETA SIN GLUTEN NI CASEINA

Complementary and Alternative Medicine Treatments for  
Children with Autism Spectrum Disorders”  
Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2008 October ; 17(4): 803-ix.





Pediatrics. 2017 Jun;139(6). pii: e20170346. doi: 10.1542/peds.2017-0346. Nutritional and Dietary Interventions for Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review

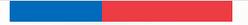


Se revisaron 19 ensayos controlados aleatorizados.

Muy pobre evidencia para apoyar dietas

Cochrane Database Syst Rev. 2008 Apr 16;(2):CD003498. Gluten- and casein-free diets for autistic spectrum disorder.





# *07* TRASTORNO DE ANSIEDAD

20% frente a 7% para el trastorno de ansiedad.

Los trastornos de ansiedad y depresivos también coexisten con más frecuencia en personas con TEA que en aquellas sin TEA.

70% de las personas diagnosticadas con TEA muestran una o más comorbilidades neuropsiquiátricas.



## Trastorno de Ansiedad

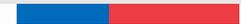
Lai MC, Kasee C, Besney R, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and metaanalysis. *Lancet Psychiatry*. 2019;6(10):819-829.

# Temple Grandin : “Mi emoción más frecuente es y ha sido el miedo”



Temple Grandin. Foto de portada del libro *The Autistic Brain (Helping Different Kinds of Minds Succeed)* escrito por Temple Grandin y Richard Panek.





# 08 TRASTORNO DEPRESIVO

Su prevalencia va aumentando con la edad desde un 7,7% en niño/as a un 40% de adultos con TEA.

Es más frecuente en pacientes del espectro autista con coeficiente intelectual promedio o sobre el promedio ya que la autoconciencia de la diferencia y la exclusión generan emociones de tristeza y desamparo.



## Trastorno Depresivo

Lai MC, Kasee C, Besney R, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and metaanalysis. *Lancet Psychiatry*. 2019;6(10):819-829. doi:10.1016/S2215-0366(19)30289-5

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 incapacidad de olvidarlos.





# Sospechar Depresión en NNA Autistas

---

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.

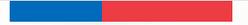
Aumento de la ansiedad.

Aumento de la agresión- autolesión.

Comportamiento regresivo.

Disminución del autocuidado.





09

# TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO SINDRÓMICO

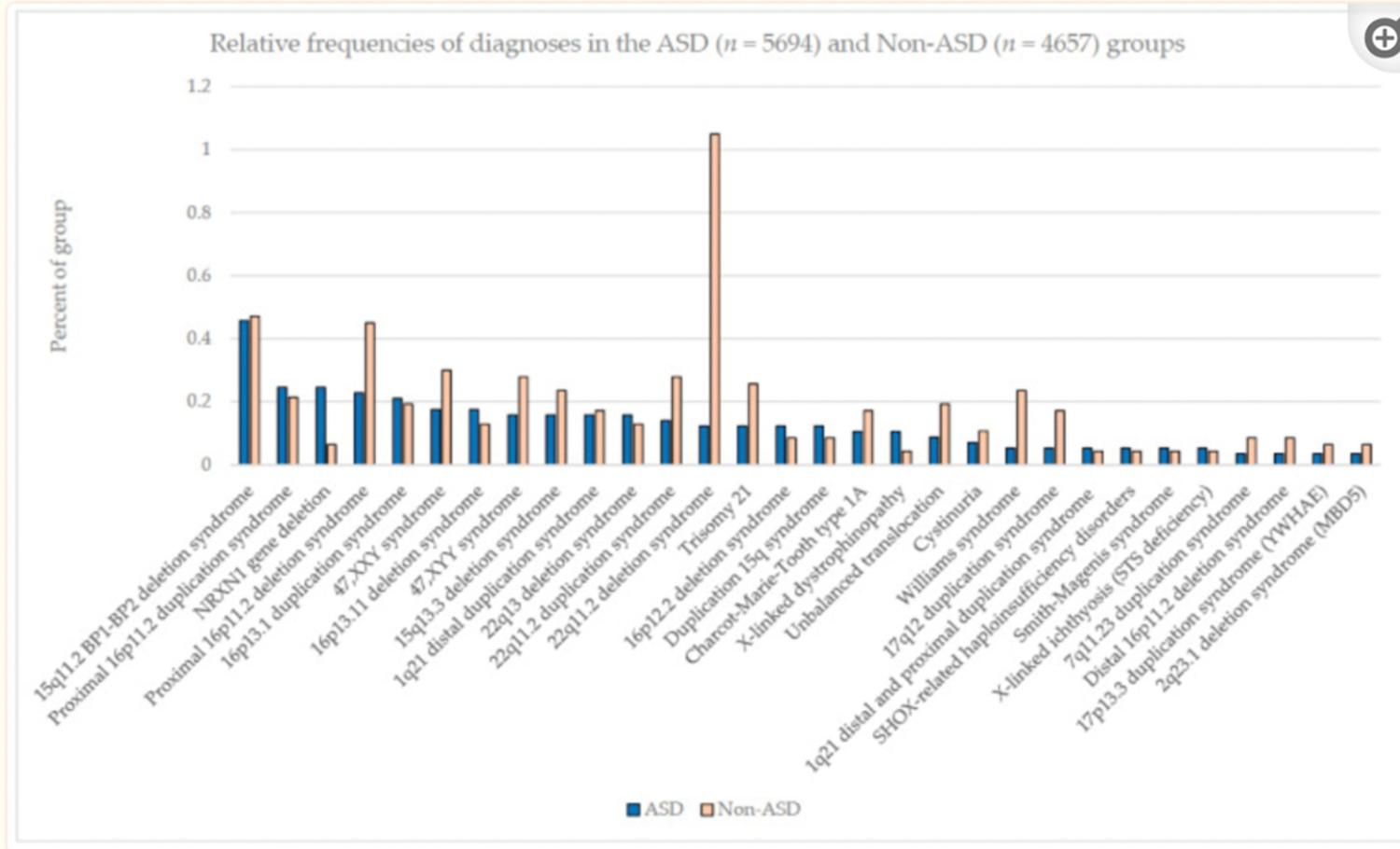
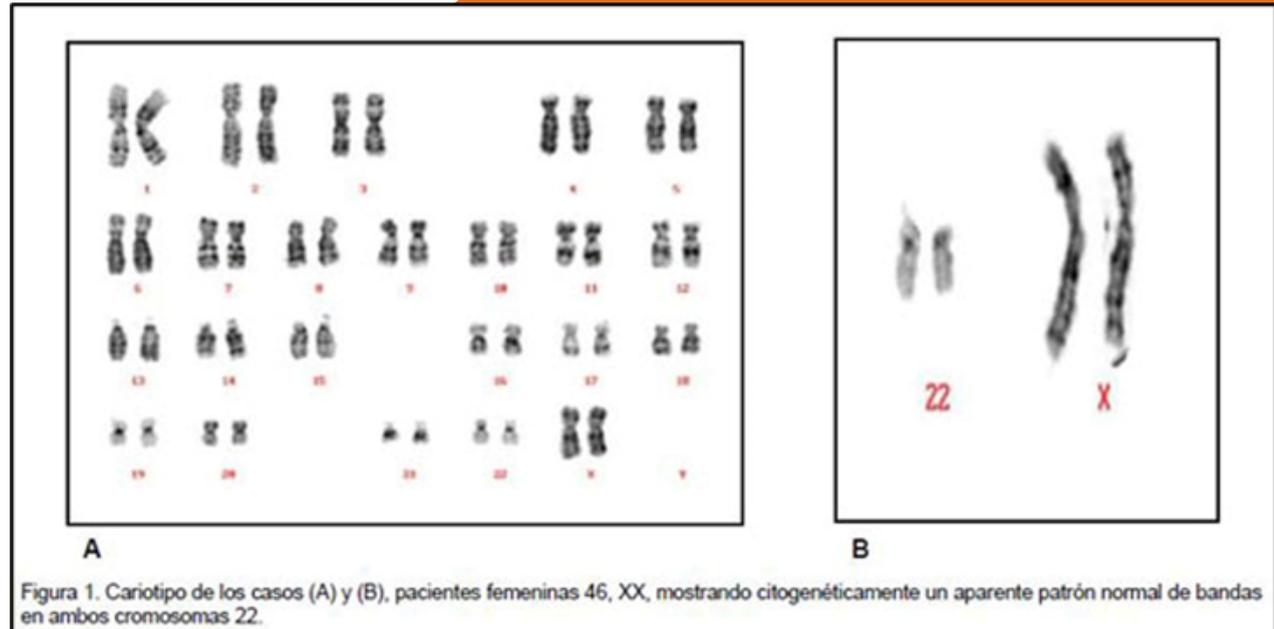


Figure 1

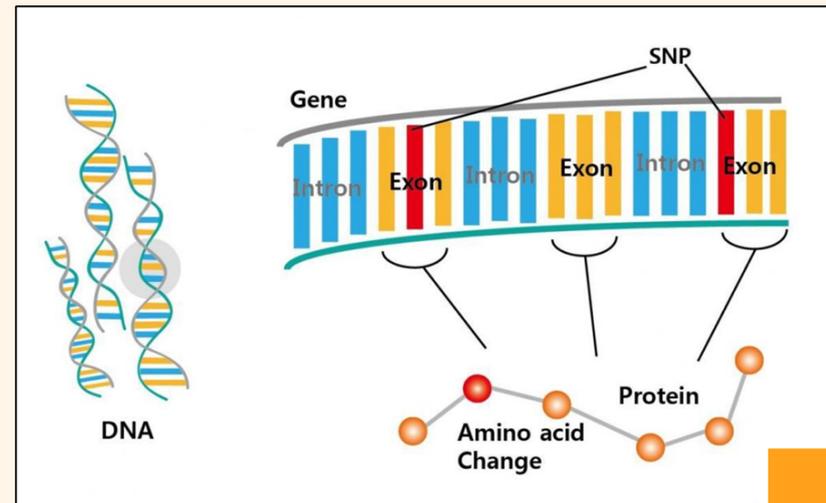
The relative frequencies of diagnoses in the combined ASD ( $n = 5694$ ) and non-ASD ( $n = 4657$ ) patient cohorts presenting for genetic services and laboratory testing using ultra-high-resolution chromosomal microarray analysis (reprinted with permission from Ho et al. [10]).

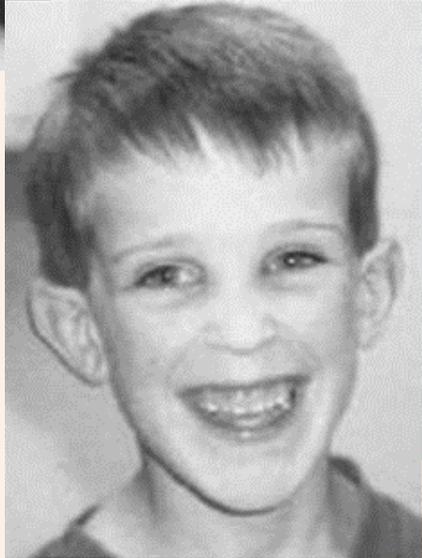
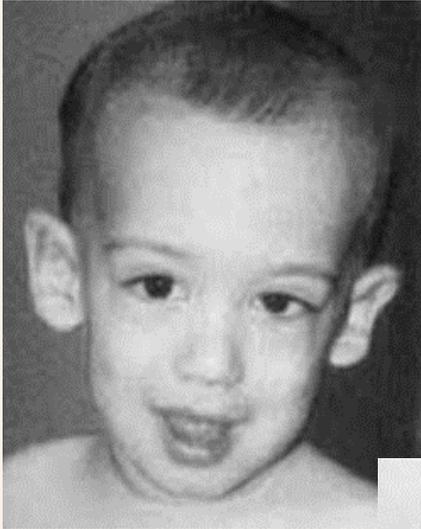
Desde la heterogeneidad genética, fenotípica y de las manifestaciones clínicas, es importante considerar que alrededor de un **20% de las personas con TEA, pueden presentar mutaciones genéticas en un solo gen o anomalías cromosómicas** que conocidamente son causales del espectro del autismo o conocidamente predisponen a mayor riesgo de presentarlo.



Estudios más recientes sugieren que **condiciones genéticas pudieran jugar un rol más importante en la etiología del espectro del autismo**, especialmente en aquellos con discapacidad intelectual, problemas del aprendizaje o antecedentes de TEA en hermanos o padres.

Actualmente, el estudio gold standard para el grupo que no tiene un **fenotipo clínico evidente reconocible**, es la hibridación genómica comparativa por micromatrices (CGH) y si este estudio resultara normal, el estudio por medio de la secuenciación exómica logra identificar causas genéticas asociadas en cerca del **40% de los pacientes con TEA** que acuden a servicios de genética clínica.





## Síndrome de X Frágil

---

Sospechar si el paciente presenta: sexo masculino, macrocefalia, rasgos faciales como una cara larga con orejas llamativamente grandes, macroorquidia congénita o postpuberal, discapacidad intelectual moderada a severa.

Richards C, Jones C, Groves L, Moss J, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. 2015;2(10):909-916. doi:10.1016/S2215-0366(15) 00376-4



## Síndrome de Rett

---

**Sospechar si la paciente presenta:** 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.

# Esclerosis Tuberosa

---

**Sospechar si el/la paciente presenta:** 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).





# 10 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

Microcefalia < 2 DE

Macrocefalia > 2 DE

Talla y peso bajo < 2 de para edad y sexo  
Talla alta > 2 de para edad y sexo

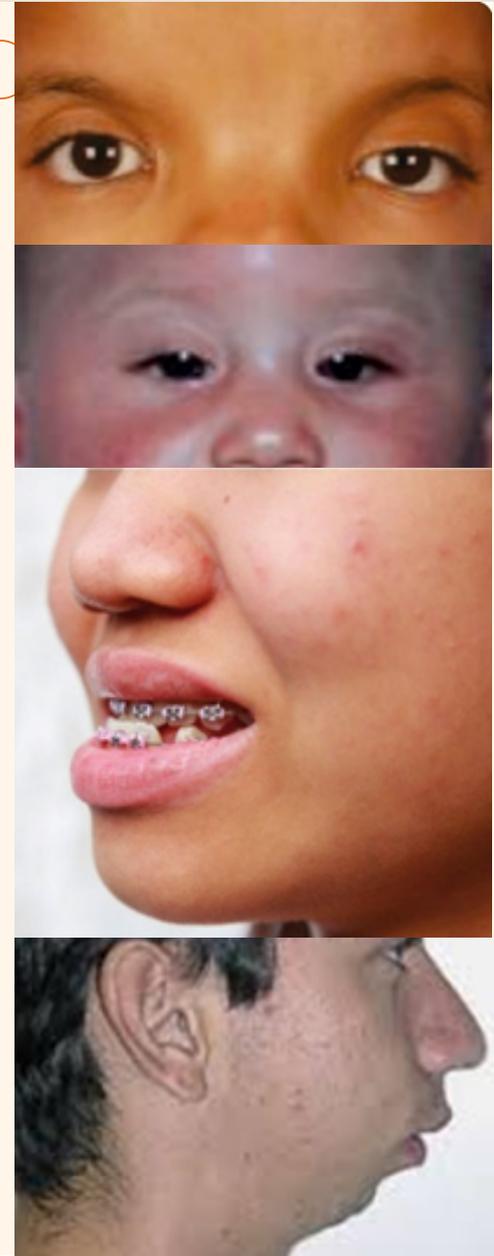
Manchas café con leche (más de 6) o blanquecinas de 1-3 cm diámetro

Rasgos faciales llamativos o distintos a los de sus padres o hermanos (dismorfias)

Hipertelorismo ocular- Hipotelorismo ocular

Prognatismo- Micrognatia

Facie alargada





**11**

**ESTUDIO  
IMAGENOLÓGICO**

# Estudio Imagenológico

Los hallazgos estructurales específicos en neuroimágenes, particularmente resonancia magnética, **no son más prevalentes en TEA en comparación con otros trastornos del neurodesarrollo.**

Además, muchas veces las anomalías específicas **no correlacionan con aspectos clínicos, etiológicos o fisiopatológicos de EA**, mientras que los hallazgos incidentales son comunes y carecen de interpretación clara.

Por estas razones la decisión de realizar o no un estudio de imágenes se basa en la historia clínica y los hallazgos del examen neurológico.



Presiona Aquí





**La resonancia magnética no está indicada de manera rutinaria en todos los casos,** pero sí tiene un rol en casos en que existe una regresión atípica del desarrollo, se asocia a microcefalia, en algunos casos de macrocefalia, cuando se asocia a convulsiones y examen neurológico alterado, entre otras.



# 12 ESTUDIO METABÓLICO



## Estudio Metabólico

Existe una variedad de **errores innatos del metabolismo (EIM)** que incluyen **fenotipos de tipo autista** en sus manifestaciones clínicas. Estas corresponden a condiciones de baja frecuencia individual, pero dado que existen terapias dirigidas para muchos de estas patologías, surge la pregunta de si se debe realizar un examen metabólico de rutina en todos los niño/as con autismo.

Hyman, S. L., Levy, S. E., & Myers, S. M. (2020). Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*, 145(1).



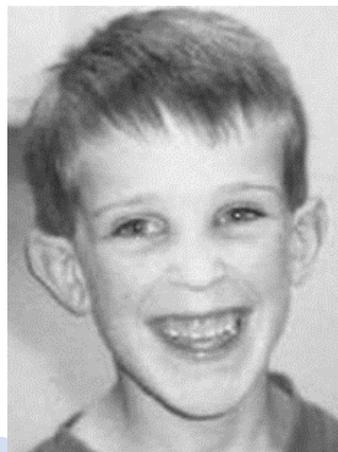
**Presiona Aquí**



**De acuerdo a la literatura actual y las recomendaciones de las principales guías clínicas en el mundo, no se debe considerar el estudio metabólico como un examen de rutina en casos de EA, ya que su rendimiento en estos casos es muy bajo.**



# GRACIAS





**Ministerio de  
Salud**

**Gobierno de Chile**

