

VNIVERSIDAD D SALAMANCA
FACVLTAD DE PSICOLGÍA

Departamento de Psicología Básica, Psicobiología y
Metodología de las Ciencias del Comportamiento

Programa de
"Doctorado en Neuropsicología"



TESIS DOCTORAL

"Adaptación y Validación en Colombia del Cuestionario Q-
CHAT (Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo
en Niños pequeños)"

AUTORA: KAROL PATRICIA GUTIÉRREZ RUIZ

DIRECTORES: ANA ROSA DELGADO GONZÁLEZ

GERARDO PRIETO ADANEZ

SALAMANCA, 2014



**VNIVERSIDAD D
SALAMANCA**

FACVLTAD DE PSICOLOGÍA

Departamento de Psicología Básica, Psicobiología y
Metodología de las Ciencias del Comportamiento

“Adaptación y Validación en Colombia del Cuestionario Q-CHAT
(Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños
pequeños)”

Trabajo presentado para optar al título de Doctor, por Dña.
Karol Patricia Gutiérrez Ruiz, bajo la dirección de los profesores
Dra. Dña. Ana Rosa Delgado González y Dr. D. Gerardo Prieto
Adanez.

Fdo. Dña. Karol Patricia Gutiérrez Ruiz
Doctoranda

Salamanca, Diciembre de 2014

ANA R. DELGADO GONZÁLEZ y GERARDO PRIETO ADÁNEZ catedráticos de Metodología de las Ciencias del Comportamiento. Departamento de Psicología Básica, Psicobiología y Metodología de las Ciencias del Comportamiento. Facultad de Psicología. Universidad de Salamanca.

CERTIFICAN:

Que el trabajo titulado "Adaptación y Validación en Colombia del Cuestionario Q-CHAT (Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños)" realizado bajo su dirección por KAROL PATRICIA GUTIÉRREZ RUIZ, alumna del Programa de Doctorado en Neuropsicología, reúne los requisitos necesarios para optar al GRADO DE DOCTOR por la Universidad de Salamanca.

Salamanca, 3 de diciembre de 2014

Fdo.: Ana R. Delgado González

Fdo.: Gerardo Prieto Adánez

Agradecimientos

Quiero agradecer primeramente a Dios, a quien debo lo que soy y absolutamente todo cuanto tengo. Gracias le doy por darme la sabiduría y constancia necesaria para culminar este proyecto.

Agradecer al Centro de Investigación del Autismo (Autism Research Centre, ARC) de la Universidad de Cambridge. En particular, a la doctora Carrie Allison por permitirme validar el Q-CHAT, instrumento de su autoría, en Colombia. Igualmente agradezco a la Dra Alexia Rattazzi por permitirme utilizar la adaptación Argentina del instrumento para los fines de la presente investigación.

Agradezco a cada uno de los padres de niños que aceptaron participar en este estudio. Debo especial agradecimiento al Dr. Daniel Castaño y al Dr. Ernesto Bustamante quienes me abrieron las puertas de las instituciones pediátricas que dirigen para los fines de este proyecto. Agradezco a las directivas del centro de estimulación Azul en Cartagena de Indias, Colombia, quienes me permitieron contactar a los niños a los que forman y a sus familias.

Agradezco a Dina Ruiz y Norma Ramírez, quienes en calidad de practicantes de medicina me apoyaron en la recolección de datos. Sin su ayuda este trabajo no habría sido posible.

Agradezco a mis directores de Tesis por estar siempre atentos a las inquietudes que surgieron en el proceso, por aportarme sus conocimientos y por su espíritu crítico.

Mil gracias a mí amado esposo en quien siempre encontré apoyo y palabras de aliento, y a mi familia por sus oraciones, y apoyo incondicional. A mi hermano Juan David, quien en alguna ocasión me habló de la "terminativa" como una actitud fundamental para alcanzar el éxito.

A todos, mil gracias.

Tabla de contenido

INTRODUCCIÓN	13
MARCO TEÓRICO	20
INTRODUCCIÓN HISTÓRICA	20
LOS CUADROS CLÍNICOS.....	23
<i>Trastorno Autista</i>	24
<i>Epidemiología</i>	25
<i>Naturaleza del autismo</i>	28
<i>Nivel del comportamiento</i>	28
<i>Nivel biológico</i>	32
Investigaciones genéticas.....	35
Investigaciones metabólicas y bioquímicas.....	39
Investigaciones neuroanatómicas, neurofisiológicas y del neurodesarrollo.....	47
<i>Nivel cognitivo</i>	53
Neuropsicología del autismo.....	53
Teorías psicológicas del autismo.....	60
<i>Síndrome de Asperger</i>	81
<i>Síndrome de Rett</i>	85
<i>Trastorno desintegrativo infantil</i>	89
<i>Trastorno generalizado del desarrollo no especificado</i>	92
EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LOS TEA.....	95
<i>Criterios diagnósticos DSM IV-TR/DSM-V</i>	97
<i>Criterios diagnósticos CIE-10</i>	111
<i>Identificación temprana de los TEA</i>	121
<i>Instrumentos de cribado de TEA</i>	131
EL MODELO DE RASCH	140

<i>Características del modelo de Rasch</i>	140
<i>Modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978)</i>	146
OBJETIVOS	150
OBJETIVO GENERAL	150
OBJETIVOS ESPECÍFICOS:	150
METODOLOGÍA	151
DISEÑO	151
PARTICIPANTES.....	151
INSTRUMENTOS.....	156
<i>Cuestionario socio-demográfico y de antecedentes del desarrollo</i>	156
<i>Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños (Q-CHAT) (Allison et al., 2008)</i>	156
<i>Inventario del Desarrollo Battelle Screening (Newborg, Stock, Wnek, 1996 adaptado al español por De La Cruz y González)</i>	158
PROCEDIMIENTO.....	161
CONSIDERACIONES ÉTICAS PARA LA REALIZACIÓN DEL PRESENTE ESTUDIO.....	165
CODIFICACIÓN Y ANÁLISIS DE LOS DATOS	166
RESULTADOS	170
ANÁLISIS DEL Q-CHAT CON EL MODELO DE ESCALAS DE CALIFICACIÓN (ANDRICH, 1978).....	170
<i>Evaluación de la Dimensionalidad del Q-CHAT</i>	170
<i>Dimensión 1 del Q-CHAT</i>	172
<i>Dimensión 2 del Q-CHAT</i>	188
<i>Análisis de la diferencia entre los grupos emparejados en la variable edad</i>	196

Correlación entre el Q-CHAT y el Inventario del Desarrollo Battelle

Screening 197

DISCUSIÓN 201

CONCLUSIONES 219

REFERENCIAS 222

APÉNDICES 298

Lista de Tablas

<i>Tabla 1</i> Caracterización de la muestra por edad cronológica y meses de gestación	154
<i>Tabla 2</i> Caracterización de la muestra por género, escolaridad y estrato socio-económico	155
<i>Tabla 3</i> Análisis de la dimensionalidad del Q-CHAT (25 ítems - 5 Categorías)	171
<i>Tabla 4</i> Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 5 Categorías)	173
<i>Tabla 5</i> Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)	174
<i>Tabla 6</i> Resumen de los resultados de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)	175
<i>Tabla 7</i> Características psicométricas de los Ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)	177
<i>Tabla 8</i> Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías)	181
<i>Tabla 9</i> Resumen de los resultados de la dimensión 1 del Q-CHAT	182
<i>Tabla 10</i> Características psicométricas de los Ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 categorías)	183
<i>Tabla 11</i> Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 2 del Q-CHAT	188

Tabla 12 Resumen de los resultados de la dimensión 2 del Q-CHAT
..... 189

Tabla 13 Características psicométricas de los Ítems de la
dimensión 2 del Q-CHAT 190

Tabla 14 Correlación de las puntuaciones del Q-CHAT con el
Inventario del Desarrollo Battelle Screening 198

Lista de Figuras

<i>Figura 1.</i> Mapa de Wright de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías).	179
<i>Figura 2.</i> Mapa de Wright de la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I- 4 Categorías).	187
<i>Figura 3.</i> Mapa de Wright de la dimensión 2 del Q-CHAT	195

Lista de Apéndices

<i>Apéndice 1</i> . Versión original del Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en niños pequeños (Q-CHAT).....	298
<i>Apéndice 2</i> Versión adaptada y validada en Colombia del Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en niños pequeños (Q-CHAT).....	302
<i>Apéndice 3</i> Cuestionario sociodemográfico y de antecedentes del desarrollo.....	305

Introducción

Los trastornos del espectro autista (TEA) son un conjunto de cuadros clínicos de inicio en la infancia temprana, representados en un espectro de severidad, que limitan el desarrollo de habilidades sociales y comunicativas, entre otros aspectos cognitivos. Pueden hallarse, además, patrones restringidos, estereotipados y repetitivos de comportamientos, intereses y actividades (Bhat, Acharya, Adeli, Bairy, & Adeli, 2014; Campos, 2007; Frith, 2004; Happé, 2007; Orlandi, Manfredi, Bocchi, & Scattoni, 2012; Shah, Holmes & Wing, 1982; Wing, 1988; Wing & Gould, 1979). El grado de severidad del cuadro clínico puede variar de un sujeto a otro, pero los síntomas generan impedimento clínicamente significativo a nivel social, escolar y/o ocupacional (Campos, 2007; Magiati, Tay, & Howlin, 2014; Rumsey, Rapoport, & Sceery, 1985).

En el ámbito internacional se ha estimado que la prevalencia de TEA se ha incrementado en los últimos años, pasando de 2/10000 a cifras que oscilan entre 2 y 6.7/1000, lo que significa que hay un caso de TEA por cada 150-500 personas (Ruiz, Posada & Hijano, 2009). Estudios más recientes reportan 1 caso por cada 180 personas (Elsabbagh et al., 2012).

En Colombia, si bien no se cuenta aún con estudios epidemiológicos y por tanto no hay cifras oficiales (Talero, et

al., 2003; Liga Colombiana de Autismo, 2013), se considera que aproximadamente el 1% de la población puede presentar este trastorno en alguna de sus variantes (Sampedro, 2012). Así, los TEA se constituyen en uno de los trastornos graves más frecuentes que afectan el desarrollo de los niños desde edades tempranas (Canal et al., 2006).

Se han realizado esfuerzos importantes para detectar los TEA en los primeros años de vida (Barbaro & Dissanayake, 2009; Barbaro, Ridgway, & Dissanayake, 2011; Baron-Cohen, Allen, & Gillberg, 1992; Baron-Cohen et al., 2000; Bilszta, 2013; Crais, Watson, Baranek, & Reznick, 2006; Edwards & Bristol, 1991; Greenspan et al., 2008; Guthrie, Swineford, Nottke, & Wetherby, 2013; Klinger & Renner, 2000; McClure & Melville, 2007; Moore & Goodson, 2003; Orlandi et al., 2012; Pinto-Martin & Levy, 2004; Pivalizza, 2007; Richman, 1988; Rutter, 2006; "Searching for early signs of autism spectrum disorders. Researchers seek to identify biomarkers and behaviors to enable earlier diagnosis", 2007; Teitelbaum, Teitelbaum, Nye, Fryman, & Maurer, 1998), hallándose efectos positivos sobre el pronóstico de los niños cuando se realiza intervención temprana (Eikeseth, Smith, Jahr, & Eldevik, 2007; Fernell, Eriksson, & Gillberg, 2013; Harris & Handleman, 2000; Pierce, 2011; Rogers, 1998; Woods & Wetherby, 2003; Zwaigenbaum, Bryson, & Garon, 2013).

Existe evidencia a favor de los beneficios de la intervención en casos de TEA antes de los cuatro años con una duración de al menos dos años. Se ha reportado mejora en el CI y ganancia a nivel de capacidad de adaptación (Eikeseth et al., 2007), un incremento en las oportunidades para alcanzar un mayor desarrollo de habilidades lingüísticas y socio-cognitivas, viéndose favorecida la funcionalidad (Fernell et al., 2013; Rogers, 1998; Woods & Wetherby, 2003; Zwaigenbaum et al., 2013) y una mayor probabilidad de inclusión en aula regular (Harris & Handleman, 2000). Teniendo en cuenta lo anterior, los expertos han recomendado el cribado universal de niños entre 18 y 24 meses de edad para la identificación temprana de signos de TEA (Johnson & Myers, 2007).

En Colombia, instituciones especializadas en el autismo impulsadas por la Organización Mundial del Autismo se están pronunciando acerca de la necesidad de la detección precoz de TEA en los servicios sanitarios de atención primaria y en contextos educativos (Jiménez, n.d). En este proceso juega un papel muy importante los instrumentos de cribado, que si bien no proveen un diagnóstico, permiten determinar la necesidad de una evaluación posterior en profundidad del desarrollo de los niños.

Existen diferentes instrumentos de cribado de TEA, se destacan el *Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT; Baron-Cohen et al., 1992), *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT; Robins, Fein, Barton, & Green, 2001), *The First Year Inventory* (Reznick, Baranek, Reavis, Watson, & Crais, 2007), *Screening Tool for Autism in Two-Year Olds* (Stone, Coonrod, & Ousley, 2000), entre otros. Estos han sido contruidos principalmente para población de habla inglesa y tienen algunos problemas como su extensión, el desconocimiento de sus características psicométricas en contextos diferentes al país de origen, estimaciones de sensibilidad inadecuadas, la falta de consideración de la información que pueden suministrar los padres, la necesidad de ser aplicados por un profesional especializado, el ser administrados a niños en los que ya se ha identificado algún tipo de signo autístico en lugar de a la población general, y el que por su naturaleza realizan una aproximación categorial más que cuantitativa al cribado, lo que no es coherente con el hecho de que los TEA se expresen en un continuo, por tanto, los instrumentos deberían ser más cuantitativos que categóricos (Allison, et al., 2008).

Con el fin de solventar los problemas anteriores se desarrolló en el Reino Unido *The Quantitative Checklist for Autism in Toddlers* (Q-CHAT), traducido al castellano como

Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños, a partir de la modificación de una versión previa, *The Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT; Robins et al., 2001).

El uso del Q-CHAT en población pediátrica con TEA y población general ha arrojado resultados preliminares en cuanto a la presencia de signos autísticos que se observan con mayor frecuencia en grupos de niños con TEA. En el trabajo de Allison et al. (2008), en el que se estudió por primera vez las características psicométricas del instrumento, se encontró que la puntuación global media de los niños con TEA ($M = 51.8$, $DE = 14.3$) fue superior a la puntuación de los controles sanos ($M = 26.7$, $DE = 7.8$). El instrumento mostró una fiabilidad adecuada con un Alfa de Cronbach de 0.83 ($n = 330$). Las propiedades psicométricas definitivas de la versión original del Q-CHAT aún se encuentran en estudio. El instrumento ha sido adaptado en países hispanohablantes entre los que se encuentran Chile (Universidad de Talca, Chile) y Argentina (INECO, Buenos Aires). Sin embargo, no existe información respecto a su uso en Colombia.

Aunque el Q-CHAT es un instrumento con bondades (e.g. puede ser aplicado a niños entre los 18-24 meses, tiene en cuenta las observaciones de los padres, realiza una aproximación

cuantitativa más que categorial al cribado, es relativamente corto y no necesita ser administrado por un experto), su uso en la población colombiana para propósitos de cribado se encuentra limitado debido a que no ha sido adaptado y validado en este contexto. Lo anterior sustenta la necesidad de una herramienta breve, de fácil administración y puntuación, y adaptada a las características de la población a la que ha de ser administrada; que alerte a los clínicos e incluso a los educadores (en el caso de niños que asisten a centros de atención educativa a la primera infancia) de la necesidad de una evaluación a profundidad en niños con signos tempranos de TEA.

Adicionalmente, hay que mencionar que el seguimiento al desarrollo psicomotor de los niños es parte importante de programas de atención a la primera infancia en Colombia. En este proceso se recurre a inventarios del desarrollo con el fin de estimar si el desarrollo psicomotor de los niños sigue un curso acorde a la edad cronológica, o si por el contrario existe retraso en el proceso. Una medida de desarrollo psicomotor ampliamente utilizada en el país, tanto en el ámbito clínico como en el investigativo, es el Inventario del Desarrollo *Battelle Screening*. Existen investigaciones realizadas con población española de edades comprendidas entre

30 y 32 meses con diagnóstico de TEA en las que se ha encontrado que estos sujetos alcanzan un nivel de desarrollo alto en las áreas motora y cognitiva, en tanto que tienen un nivel de desarrollo muy bajo en las áreas comunicativa y personal-social (Sanz, Guijarro, & Sánchez, 2007). Esto es coherente con el hecho de que los TEA son considerados trastornos generalizados del desarrollo o trastornos del neurodesarrollo, dado que los afectados no cursan un desarrollo típico. El Battelle fue considerado por estos autores como un instrumento que puede ser útil en el diagnóstico de TEA, por lo que sería interesante relacionar esta medida del desarrollo con la puntuación en instrumentos para la identificación temprana de signos de TEA como el Q-CHAT.

Considerando la importancia de la detección temprana de los TEA, la pertinencia de aproximaciones cuantitativas al cribado (como lo pretende el cuestionario Q-CHAT), y la carencia de un instrumento con estas características adaptado a la población colombiana, se consideró pertinente realizar la adaptación y validación en Colombia del cuestionario Q-CHAT analizando sus propiedades psicométricas mediante el modelo de Rasch. Adicionalmente, se correlacionaron las puntuaciones en el Q-CHAT y las puntuaciones en una medida del desarrollo psicomotor, el Inventario del Desarrollo *Battelle Screening*.

Marco Teórico

Introducción Histórica

Etimológicamente el término autismo se deriva del griego “autos” que significa “sí mismo”. Fue utilizado inicialmente por Bleuler en 1911 para denotar la retracción social que se observaba en pacientes esquizofrénicos (Happé, 2007; Mebarak, Martínez & Serna, 2009). No es hasta 1943 que Leo Kanner, un psiquiatra austriaco, realizó la primera descripción científica de un caso de autismo en un artículo titulado *Las alteraciones del contacto afectivo en los autistas*. En ese documento describió a un grupo de niños que sufrían alteraciones que no eran descritas por ningún sistema nosológico (Belloch, Sandin & Ramos, 1995).

El término autismo en aquel entonces agrupaba una serie de comportamientos llamativos tales como la incapacidad para establecer relaciones con las personas, retraso en la adquisición del habla o ausencia de intención comunicativa en caso de presentar lenguaje, ecolalia diferida, inversión pronomial, conductas repetitivas y estereotipadas, deseo obsesivo de invarianza, carencia de imaginación, buena memoria, hipersensibilidad a los estímulos, y un aspecto físico normal. Estas características cognitivas, comportamentales y físicas tenían su inicio en la infancia temprana, elemento

diferenciador en relación a otros cuadros clínicos como la psicosis infantil (Campos, 2007; Happé, 2007). Posteriormente, Kanner separó sólo dos de esas características como elementos distintivos del autismo: la soledad extrema y la insistencia por perseverar la invarianza. Los demás síntomas serían secundarios a estos dos elementos, o no eran específicos del autismo (Kanner & Eysenber, 1956 citado en Campos, 2007).

En 1944, un año después de la publicación del trabajo de Kanner, Hans Asperger, un médico austríaco, publicó una conferencia que trataba la psicopatía autista en la infancia. Solo 50 años después fue traducido al inglés el artículo original de Asperger *Die Autistischen Psychopathen' im Kindesalter* (Frith, 2004).

A pesar de que Kanner y Asperger desconocían los artículos publicados por cada uno en el campo del autismo, sus observaciones eran muy parecidas entre sí. De hecho, ambos utilizaron el término "autista" para denominar a sus pacientes ya que consideraron que la característica más distintiva del trastorno eran los problemas sociales del niño. Los dos observaron que estos niños presentaban poco contacto ocular, estereotipias verbales y motoras, una marcada resistencia al cambio e intereses restrictivos. (Happé, 2007).

A pesar de las coincidencias en sus registros, las descripciones de ambos autores dejan entrever diferencias cuantitativas, principalmente, a nivel del desarrollo y uso del lenguaje, capacidades motrices y de coordinación, y las capacidades de aprendizaje. Sin embargo, aun se discute acerca de si Kanner y Asperger estaban describiendo al mismo tipo de niños. Se afirma que Asperger describió al mismo niño pero a una edad diferente, señalando al autismo como un espectro de comportamientos que surgen de alteraciones subyacentes similares en el que los mismos problemas de las personas autistas se manifestarían de maneras diferentes según la edad y la capacidad cognitiva global (Happé, 2007; Wing & Gould, 1979).

La nueva versión del manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales de la Asociación de Psiquiatría estadounidense (APA) en su quinta edición, DSM-V, considera que la descripción del Síndrome de Asperger corresponde a un nivel en el espectro autista y no a una entidad totalmente diferente a la descrita por Kanner, por lo cual elimina el diagnóstico de Síndrome de Asperger como entidad nosológica diferenciada y lo incluye dentro de la etiqueta diagnóstica "Trastorno en el espectro autista". Ésta variación en el manual ha suscitado críticas, ya que hay quienes consideran que al incluir el

Síndrome de Asperger en el espectro del autismo se estaría disminuyendo el umbral para su diagnóstico, lo que podría ocasionar que en la práctica clínica conducida por no-expertos se incremente con facilidad el número de casos diagnosticados. Adicionalmente, se ha planteado que las personas con diagnósticos de Asperger podrían ser estigmatizadas por su asociación con el autismo clásico (Frances, 2012).

Los Cuadros Clínicos

Existe actualmente una controversia en torno a temas relativos al diagnóstico de los TEA. Los cambios propuestos en el DSM-V se basan en la idea de que una descripción más útil para el diagnóstico sería emplear el término Trastorno del Espectro Autista en lugar de emplear un enfoque categorizante de cada trastorno componente del espectro, tal como se hacía en el Manual diagnóstico y Estadístico de los Trastornos mentales DSM-IV-TR (APA, 2002). Por su parte, la clasificación internacional de enfermedades de la organización mundial de la salud (OMS) en su décima edición CIE-10 (OMS, 1995), sigue siendo ampliamente utilizada por los psiquiatras en el mundo (Buela, 2012) y en este sistema de clasificación se proponen varios cuadros clínicos diferenciados.

La iniciativa de utilizar únicamente el término Trastorno del Espectro Autista en lugar de emplear un enfoque

categorizante ha sido liderada por autores que defienden que esta postura podría resolver la controversia en torno a la especificidad de la inclusión o exclusión de los casos dentro de un criterio diagnóstico, contándose con una entidad nosológica centrada en reflejar el rango de severidad de los síntomas y sus repercusiones en la funcionalidad (Swinkels & Buitelaar, 2002).

Para los efectos del presente trabajo de investigación, se optó por describir los diferentes cuadros clínicos agrupados bajo la etiqueta Trastornos en el Espectro Autista (Campos, 2007), los cuales hacen parte de los Trastornos generalizados del desarrollo contemplados por el DSM-IV-TR (APA, 2002) y CIE-10 (OMS, 1995).

Trastorno Autista.

Esta es la forma clásica de autismo descrita por Leo Kanner en 1943. Su alta incidencia y prevalencia, así como lo incapacitante del trastorno, le hace merecedor de mucha atención por parte de la comunidad científica a nivel internacional (Campos, 2007).

De acuerdo con el DSM-IV-TR (APA, 2002) entre las características distintivas del trastorno se encuentra un desarrollo anormal de la comunicación e interacción social, y un repertorio restringido de intereses y/o actividades. La

manifestación clínica puede variar de un individuo a otro, según el nivel de desarrollo y de la edad cronológica. El autismo puede estar asociado a un retraso mental o discapacidad cognitiva entre moderada y profunda.

En cuanto a su curso, se trata de un trastorno que inicia en la infancia temprana, esto es anterior a los tres años de edad, y suele detectarse entre los dos y cuatro años. En algunos casos el desarrollo de los niños se percibe normal durante los primeros dos años, dándose la manifestación del trastorno posteriormente. El curso del autismo es continuo, sin embargo, en algunos casos se pueden dar progresos en algunas áreas del desarrollo en tanto que en otros casos los sujetos empeoran con la edad (APA, 2002).

Otros nombres para el Trastorno Autista son Autismo infantil temprano, Autismo infantil (CIE-10), y Autismo de Kanner.

Epidemiología.

La incidencia y prevalencia de autismo registrada en una población depende en gran medida de cómo se diagnostique y defina. Sin embargo, la prevalencia media a nivel mundial se ha estimado en 62 sujetos autistas por cada 10000 personas (Elsabbagh et al., 2012). Esta es una cifra que puede variar de un estudio epidemiológico a otro, sin embargo, se demostró que

la evidencia que se analizó en el trabajo de Elsabbagh et al. (2012) no se vio influenciada fuertemente por factores étnicos, culturales o sociodemográficos.

Históricamente, Lotter (1966) comenzó la investigación epidemiológica de la psicosis de temprano inicio considerando a niños de ocho a diez años de edad residentes en el condado de Middlesex, Estados Unidos. El autor reportó una cifra estadística de 1.9 autistas por cada 10000 niños o 4.1 por cada 10000 si se incluían los casos ligeramente atípicos (Lien, 1988). En otros estudios se menciona una prevalencia de 2 a 4 casos de autismo por 10000 niños en la población de ocho a diez años (Riviere, 1993, citado en Mebarak et al., 2009).

Se destaca en algunos trabajos una diferencia de género considerable y consistente, encontrándose una proporción niño-niña de 4:1 en las series de Kanner en 1954 (Rutt & Oxford, 1971, citados en Belloch et al., 1995), 3.6:1 en el grupo de Crak e Ini en 1960, 2.5:1 en el trabajo de Lotter en 1966, y 4.3:1 en la investigación de Rutter en 1966 (Lien, 1988).

Estudios del Centro para el Control y la Prevención de la enfermedad en Estados Unidos (CDC) evidencian que 1 de cada 88 niños que habitan en Estados Unidos ha sido diagnosticado con TEA. Según esta entidad de 4 millones de niños que nacen en los Estados Unidos cada año, aproximadamente 24000 serán diagnosticados con TEA. También se ha encontrado que el

Trastorno Autista es cinco veces más común en niños que en niñas en esta población, en una proporción de 1 niña por cada 54 niños identificados (CDC, 2012).

Ferrari (2000) afirma que la mayor parte de estudios franceses realizados a la fecha arrojaban una cifra de 4 a 5 personas por 10000 nacimientos. Sin embargo, en algunos trabajos japoneses la cifra aumentaba a 15 por 10000. En el 2005 Chakrabarti y Fombonne mostraron cómo el aumento de TEA podía ser debido a un cambio en los criterios de diagnóstico, mejoras en los sistemas de cribado y la detección temprana.

Si bien en Colombia no existen cifras oficiales del número de personas con autismo (Talero, et al., 2003; Liga Colombiana de Autismo, 2013), teniendo en cuenta estadísticas recientes como las registradas en el trabajo de Williams, Higgins y Brayne (2006), que han estimado la prevalencia mundial del Trastorno Autista de 1 a 2 por cada 1000 niños, y de Trastornos en el espectro autista de 6 por 1000; se puede afirmar que hay un caso de TEA por cada 150-500 personas (Ruiz, Posada & Hijano, 2009). De igual manera, la estimación mucho más reciente realizada por Elsabbagh et al. (2012) indicaría cifras de 1 caso por cada 180 personas.

En el DSM-V (APA, 2013) se afirma que en los últimos años las frecuencias para el Trastorno del Espectro Autista se han aproximado al 1% de la población, con estimaciones similares en

muestras de niños y adultos. En el manual se afirma que no hay claridad sobre si tasas más altas del trastorno se deben a un aumento real en la frecuencia de los trastornos del espectro autista, o si esto es reflejo de la expansión de los criterios diagnósticos del DSM-IV, un aumento de la conciencia del trastorno por parte de los educadores, población general y clínicos, o de diferencias en la metodología utilizada en estudios epidemiológicos.

Naturaleza del autismo.

Nivel del comportamiento.

El autismo tiene unas características comportamentales definitorias del trastorno. La descripción original de Kanner ha ido cambiando con el paso del tiempo en la medida en que se ha encontrado que el mismo trastorno puede manifestarse de maneras diferentes. Por ejemplo, algunos niños con autismo evitan el contacto social, mientras que otros son pasivos o sociales de una manera muy activa y peculiar, no estableciendo distinción entre extraños y conocidos (Wing & Gould, 1979)

Lorna Wing (1988) afirmó que las manifestaciones comportamentales del autismo si bien se hacen evidentes durante los primeros años, es muy difícil percibir que algo no funciona bien desde el nacimiento, en especial durante los primeros

meses. Con frecuencia los niños con autismo despistan a los padres porque sonríen, se sientan, gatean y caminan a edades normales, pero puede que lo hagan por razones distintas a la interacción espontánea con el adulto. Con frecuencia estos niños no tratan de sentarse ni de mirar a su alrededor aun cuando puedan hacerlo, no señalan cosas, no muestran interés por el descubrimiento, prefieren chupar, golpear contra sí mismos y otras superficies los juguetes en lugar de darles uso adecuado. Pueden permanecer horas entretenidos con las luces de un lugar, y hacer lo mismo una y otra vez cuando se trata de actividades autoestimulantes (Wing, 1988).

El cuadro clínico del autismo puede variar entre diferentes personas de acuerdo a su capacidad intelectual y su edad, por esta razón Wing (1988) introduce el concepto de *espectro* de alteraciones para reflejar que hay toda una gama de manifestaciones en el Trastorno Autista (Happé, 2007). Wing y Gould (1979) realizaron un estudio para responder a la pregunta por la autenticidad del autismo como síndrome. Los autores dirigieron un estudio epidemiológico de todos los niños que vivían en la zona de Camberwell, en el sur de Londres. Se incluyó la población de una edad inferior a los 15 años y se supervisó a los niños de ese grupo que estaban registrados por los servicios sociales, educativos y de salud del lugar. A

continuación los niños fueron seleccionados teniendo en cuenta si presentaban dificultades de aprendizaje graves y/o si presentaban alguno de los siguientes síntomas: alteración social, trastorno de lenguaje verbal y no verbal, actividades repetitivas y estereotipadas. Al finalizar este proceso se seleccionaron 132 niños que fueron evaluados mediante pruebas médicas y psicológicas, y sus terapeutas les entrevistaron aplicando la Escala de Habilidades, Comportamientos y Discapacidades. El grupo fue dividido teniendo en cuenta su comportamiento social, comunicación y la presencia o ausencia de juego simbólico.

En el trabajo anterior se encontró que había un grupo de niños con una interacción social apropiada para su edad, y un grupo con alteración que tenían el cuadro de autismo clásico o el autismo descrito por Kanner. También se encontraron diferencias significativas en la comunicación y juego simbólico. Casi en su totalidad (90%), los niños con dificultades sociales eran mudos o ecolálicos en el momento de la entrevista, y cerca del 97% no mostraba juego simbólico o solo repetitivo. A partir de estas observaciones, Wing y Gould (1979) concluyeron que:

Todos los niños con alteraciones sociales tenían un comportamiento estereotipado y repetitivo, y casi

todos presentaban ausencia total o anomalías en el lenguaje y las actividades simbólicas. Por consiguiente, el estudio demostraba una fuerte tendencia a que estos problemas se den conjuntamente.
(p.25)

En investigaciones posteriores se encontraron los mismos hallazgos (Shah et al., 1982). Así, se corrobora la co-ocurrencia en el mismo individuo con diagnóstico de autismo, de alteraciones en la interacción social, la comunicación y la imaginación. Teniendo en cuenta esto, se ha acordado que los problemas de socialización, comunicación e imaginación son característicos y específicos del autismo. Así, a nivel de comunicación, puede que una persona con autismo no desarrolle lenguaje, que su lenguaje sea solo ecológico, o que posea un lenguaje fluido pero extraño. En el aspecto de la socialización, una persona con autismo puede huir de los contactos sociales, parecer ausente, puede llegar a ser imprudente con sus preguntas y molestar a las demás personas con sus monólogos. Finalmente, en lo referente a la imaginación, un niño con autismo puede darle un uso distinto al habitual a objetos, por ejemplo, dar vueltas a las ruedas de un carrito de juguete en lugar de deslizarlo por el suelo simulando que está transportándose a lo largo de una autopista

o que llega a una estación de lavado, en tanto que un adulto con autismo se mostrará poco interesado en la ficción (Wing, 1988 citado en Happé, 2007).

Happé (2007) afirma que, además de las características distintivas del autismo señaladas con anterioridad, existen otras que son típicas más no universales de esta condición. Entre estas destaca el rendimiento en pruebas estandarizadas de inteligencia, encontrándose que con frecuencia las capacidades no verbales sobrepasan a las verbales. En algunos casos (cerca de 1 de cada 10) muestran capacidades superiores o de sabio ("idiot savant") en música, dibujo o cálculo, las cuales se encuentran muy por encima de su capacidad cognitiva global. Menciona que en muchos casos de autismo se observan movimientos estereotipados (balanceo, caminar en puntas de pie, sacudir las manos) como conductas autoestimulatorias que en ocasiones conllevan a autolesiones, sin embargo, estas conductas también pueden estar presentes en personas no autistas con discapacidad cognitiva severa.

Nivel biológico.

La etiología del Trastorno Autista puede variar según los conceptos y teorías que sustentan los diversos investigadores que se han ocupado del tema. Sin embargo, los factores etiopatogénicos que se defienden pueden clasificarse en dos

grupos: factores psicogenéticos o de trastorno en las relaciones interpersonales, y factores biológicos u orgánicos (Lien, 1988).

Los autores que defienden la teoría psicogenética del autismo buscan el origen de la condición en traumas tempranos del niño, que de otro modo no habría desarrollado el trastorno y sería completamente sano. Así, las personas con autismo serían criados por padres que aparentemente muestran una respuesta emocional deficiente y esto tendría efectos patológicos en la infancia (Lien, 1988). Bettelheim (1956, 1967 citado en Happé, 2007) introdujo la teoría de la madre refrigerador, la cual asume que los niños desarrollan el autismo a consecuencia de una deficiente adaptación a un ambiente en el que se ofrece poco amor y que por tanto se percibe como amenazante. No obstante, en contra de las teorías psicógenas, las historias de niños que han sufrido de situaciones extremas de maltrato e incluso abandono, demuestran que tales circunstancias no dan lugar al autismo (Clarke & Clark, 1976; Curtis, 1977; citados en Happé, 2007).

Los autores que defienden la teoría de los factores orgánicos y biológicos han demostrado que las causas del Trastorno Autista más que estar asociadas a traumas tempranos y relaciones disfuncionales niño-cuidador, estarían relacionadas

con factores genéticos, bioquímicos y neurofisiológicos de base.

Estudios de revisión sobre la biología del autismo han concluido que hay mayor evidencia empírica a favor de una causa orgánica del autismo, este es el caso del trabajo de Steffenburg (1991) en el que se encontró que casi el 90% de una muestra compuesta por 35 autistas y 17 niños con signos de autismo presentaban indicios de disfunción cerebral. En esta muestra encontró daño cerebral severo asociado no conocido/factor genético, hereditarios puros (Síndrome de Asperger), otros hereditarios (síndrome x frágil, neurofibromatosis y esclerosis tuberosa), otros síndromes específicos de daño cerebral (síndromes cromosómicos distintos a X frágil, hidrocefalia infantil, síndrome de Laurence-Moon-Biedl, anormalidad congénita múltiple, síndrome de Moebius y Síndrome de Rett), y un número significativo de sujetos con signos no específicos de daño cerebral tales como proteínas en el fluido cerebro espinal elevadas, epilepsia, y hallazgos anormales en estudios de tomografía axial computarizada (TAC), electroencefalograma (EEG), y respuesta de estimulación cerebral auditiva (RECA). Así, el autor afirma que el Trastorno Autista tiene una causa primaria a nivel cerebral.

En otros estudios se ha encontrado como indicador de daño cerebral en el autismo una alta incidencia de epilepsia entre niños autistas (Diez Cuervo, 1989; Diez Cuervo, 1991; Olsson, Steffenburg, & Gillberg 1988,)), y la comorbilidad entre autismo y discapacidad cognitiva global, encontrándose una incidencia mayor de autismo en personas con capacidad cognitiva global más baja (Smalley, Asarnow, & Spence, 1988).

Investigaciones genéticas.

Hay evidencia sólida de que la genética tiene un papel importante en la base de los TEA. Las investigaciones han mostrado que en estos trastornos existe una heredabilidad determinada multigenéticamente de 50% a 64% de concordancia en gemelos monocigóticos en oposición al 3% en gemelos dicigóticos (Folstein & Rutter, 1977; Lord, Cook, Leventhal, & Amaral, 2000; Ritvo, Freeman, Mason-Brtothers, Mo, & Ritvo, 1985).

El porcentaje de autismo entre hermanos de pacientes con Trastorno Autista se ha estimado entre el 3% y 6%, 50 a 100 veces mayor en relación a la población general (Rutter, 1999). Estos datos evidencian que el trastorno sigue una línea familiar con un alto porcentaje de heredabilidad (90%) (Folstein & Rosen-Sheidley, 2001; Korvatska, Van de Water, Anders, & Gershwin, 2002; Stokstad, 2001).

El estudio para la comprensión de las influencias genéticas sobre los trastornos psíquicos en general, entre estos el autismo, han intentado integrar dos enfoques. Por un lado, el enfoque de la identificación de un trastorno genético conocido y posterior análisis de las anomalías conductuales que se relacionan con este. Por otro, intentar, una vez precisado el fenómeno conductual, estudiar la frecuencia con la cual se presenta en las familias, sugiriendo una alteración subyacente neurobiológica consecuencia de un marcador genético conocido o por descubrir (Diez Cuervo, 1993).

En el marco del primer enfoque se encuentran las diferentes anomalías en el cariotipo de algunos autistas que, aunque carecen de suficiente significación para asegurar una hipótesis de la etiología del autismo, son cada vez más numerosas. Se ha encontrado que excepto los cromosomas 7, 14, 19 y 20, el resto de los 23 pares se han visto implicados en el Trastorno Autista, con alteraciones muy diversas (delecciones, trisomías parciales, inversiones, translocación, entre otras) lo que ha permitido precisar diferentes entidades clínicas con síndromes autistas (Diez Cuervo, 1993).

Se ha estudiado la asociación entre el autismo y el síndrome X-frágil, ya que este último cursa con el desarrollo de conductas autísticas que tienen un marcador genético único,

una alteración en el extremo distal del brazo largo del cromosoma X que afecta a ambas cromátides en el punto q27.3. Los estudios de prevalencia de X-frágil en el autismo informan prevalencias entre el 0% al 20%, con una media de 8.1. Sin embargo, cuando la investigación se invierte, y la búsqueda de autismo se hace en población previamente diagnosticada de X-frágil estos porcentajes aumentan, encontrándose una prevalencia entre 7% al 54%, con una media de 27.1%. Así, se afirma que la asociación entre autismo infantil y síndrome de X-frágil no está rigurosamente demostrada (Diez Cuervo, 1993).

El segundo enfoque de la investigación ha confirmado la herencia familiar del autismo al comparar la frecuencia del trastorno en hermanos con la frecuencia del trastorno en la población general. Los estudios de gemelos, en los que por lo menos uno es autista, se han constituido como el método principal para el análisis de la influencia genética, y son los estudios sobre gemelos monocigóticos los que se han mostrado como los más informativos por la identidad de la carga genética entre gemelos y por la similitud que existe entre los ambientes a los que están expuestos (Ferrari, 2000)

El estudio de Folstein y Rutter (1977) sobre el tema es uno de los más destacados ya que estos autores realizaron el recuento de 21 pares de gemelos (11 pares monocigóticos y 10

pares dicigóticos), encontrando que de las 11 parejas de gemelos monocigóticos, cuatro presentaban autismo, mientras que de las 10 parejas de gemelos dicigóticos ninguna resultó con el trastorno. Ritvo et al. (1985) realizaron un estudio en 40 pares de gemelos en los que al menos uno era autista, encontrando que sobre 23 pares de gemelos monocigóticos, 22 pares eran concordantes con autismo; y que sobre 17 pares de gemelos dicigóticos, cuatro pares eran concordantes y 13 no concordantes.

Se han realizado estudios centrados en genes de los que se tiene evidencia funcional de involucramiento en la etiología del autismo. Los genes involucrados en el metabolismo 5-HT se han encontrado relacionados con el trastorno por lo que han sido objeto de estudio (Folstein & Rosen-Sheidley, 2001; Wassink & Piven 2000). De igual manera, el trastorno cromosómico encontrado con mayor frecuencia en muestras extensas de sujetos con autismo es la duplicación materna de 15q11-q13, una región del cromosoma q ligada a otros trastornos del desarrollo (Dykens, Sutcliffe, & Levitt, 2004; Singer, 2012). Se ha sugerido que el gen UBE3A o un subgrupo de genes GABA en esa región pueden estar involucrados (Hogart, Nagarajan, Patzel, Yasui, & LaSalle, 2007; Martin et al., 2000; Nurmi et al., 2001). En un estudio realizado en 99 familias con

al menos un afectado de Trastorno Autista, se propone una relación de esta enfermedad con los cromosomas 7q y 16p (Martinsson et al., 1996), y en otro estudio en el que participaron 83 parejas de hermanos con autismo se encontró relación no solo entre los cromosomas 7q y 16p, y el síndrome autista; sino también entre los cromosomas 2q y 17q, y el autismo (IMGSAC, 2001).

La herencia de un gen único se ha encontrado como un modelo que no es válido para todos los casos de autismo, por lo que se ha considerado la posibilidad de una herencia multifactorial, por la participación de un gran número de genes o por efectos ambientales que influyen sobre un riesgo subyacente previo (Ben-David, Shohat, & Shifman, 2014; Diez Cuervo, 1993; Folstein & Rutter, 1977).

Investigaciones metabólicas y bioquímicas.

Friedman (1969) afirmó que los niños con autismo tenían, en un 92%, una enfermedad metabólica conocida como Fenilcetonuria (PKU). Esta afirmación sería posteriormente confirmada por otros investigadores, aunque difieren en la prevalencia de niños afectados (Blau, Van Spronsen, & Levy, 2010; Bliumina, 1975; Knobloch & Pasamanick, 1975; Lowe, et al., 1980), incluso se ha encontrado muy baja prevalencia, con cifras de 5.71% (Baieli et al., 2003).

Se ha comprobado que el compromiso cerebral en la mayoría de los casos de autismo es microscópico o funcional. Uno de los hallazgos más consistentes es que por encima del 25% de los sujetos con autismo presentan un estado hiperserotoninéxico y que este es familiar (Cook, 1990; Hranilović et al., 2009; Piven et al., 1991; Veenstra-VanderWeele et al., 2012).

Los resultados de estudios sobre los niveles de serotonina (5-HT) en la sangre de niños diagnosticados con autismo son diversos. Se ha encontrado en ocasiones un alto porcentaje de autistas con niveles normales de 5-HT (Campbell, Friedman, DeVito, Greenspan, & Collins, 1974; Yuwiler, Ritvo, Bald, Kipper, & Koper, 1971), en tanto que en otras investigaciones se reportan altos niveles de este neurotransmisor (Andersson, et al., 1987; Cook, 1990; Hranilović et al., 2009; Kuperman, Beeghly, Burns, & Tsai, 1985; Leboyer et al., 1999; Piven et al., 1991; Ritvo et al., 1970). A pesar de las controversias, la conclusión más aceptada actualmente es que la alteración de la 5-HT tiene una gran importancia para la aparición de trastornos del desarrollo, entre estos el autismo, ya que participa activamente en la neurogénesis de los primeros meses de vida embrionaria pudiendo estar implicada, asociada a factores genéticos, en las malformaciones corticales observadas

en el autismo, por ejemplo, la polimicrogiria (Geier, Kern, & Geier, 2010; Lam, Aman, & Arnold, 2006).

Los estudios bioquímicos también han centrado su atención en el metabolismo de la dopamina (DA), una catecolamina sintetizada del aminoácido tirosina. La mayoría de las neuronas dopaminérgicas se encuentran en el cerebro medio. En particular, tres importantes sistemas dopaminérgicos se proyectan desde la sustancia negra hasta el área tegmental ventral: el sistema negroestriado, el sistema mesolímbico y el sistema mesocortical (Carlson, 2010).

El sistema dopaminérgico incide en un amplio rango de conductas y funciones, que incluyen la cognición, funcionamiento motor, mecanismos cerebrales de recompensa, conducta de ingesta y bebida, conducta sexual, regulación neuroendocrina, y atención selectiva (Calne, Chase, & Barbeau, 1975; Costa & Gessa, 1977; Roberts, Woodruff, & Iversen, 1978; citados en Carlson, 2010). El interés en el papel de la DA en el autismo inició con la observación de que algunos bloqueadores de DA (e. g. antipsicóticos) eran efectivos en el tratamiento de algunos aspectos del autismo, por ejemplo, la hiperactividad, estereotipias, agresión, y autolesiones (Anderson & Hoshino, 1997). Esto sugiere que las neuronas dopaminérgicas pueden estar hiperreactivas en el autismo, por

lo cual se ha estudiado el funcionamiento de la DA en este trastorno (Lam et al., 2006).

Los estudios bioquímicos del metabolismo de la dopamina (DA) se han realizado mediante la valoración del ácido homovalínico (HVA) en sujetos con autismo. Esta sustancia, así como la DA en sí misma, puede ser medida tanto en la sangre como en la orina. Al respecto, se ha encontrado resultados contradictorios, ya que algunos estudios reportan niveles altos de HVA en la sangre y en la orina (Anderson & Hoshino, 1997; Garreau et al., 1988; Gorina, Kolesnichenko, & Mikhnovich, 2011) mientras que no se han encontrado estas observaciones en otros trabajos (Martineau, Barthélémy, Jouve, Muh, & Lelord, 1992; Minderaa, Anderson, VoLkkmar, Akkerhuis, & Cohen, 1989). Así, no parece haber evidencia contundente de anomalías dopaminérgicas periféricas en el autismo; además, no está claro cómo estas mediciones periféricas se relacionan con el funcionamiento de la DA en el sistema nervioso central. Se ha sugerido que solo el 25% del HVA en sangre o en orina es de origen central, por lo que las mediciones solo podrían detectar alteraciones marcadas en el metabolismo de la DA en el cerebro (Anderson, 1994; Lam, et al., 2006).

Se ha evaluado el funcionamiento central de la dopamina mediante mediciones de HVA en el líquido cefalorraquídeo. Sin

embargo, los resultados de estas mediciones tampoco son concluyentes. Hay estudios en los que se evidencia que aproximadamente el 50% de los sujetos con autismo muestran niveles elevados de HVA (Gillberg & Svennerholm, 1987; Gillberg, Svennerholm, & Hamilton-Helberg, 1983) mientras que en otros trabajos no se encuentran diferencias significativas entre los controles y sujetos con autismo (Cohen, Caparulo, Shaywitz & Bowers, 1977; Cohen, Shaywitz, Johnson, & Bowers, 1974; Narayan, Srinath, Anderson & Meundi, 1992; Ross, Klykylo, & Anderson, 1985; Winsberg, Sverd, Castells, Hurwic, & Perel, 1980).

La norepinefrina (NE), también conocida como noradrenalina, es una catecolamina sintetizada de la DA mediante la acción de la enzima DA beta-hidroxilasa. Muchas regiones del cerebro reciben inputs de las neuronas noradrenérgicas. Los cuerpos celulares del sistema noradrenergico más importante se encuentran en el locus coeruleus, localizado en la región dorsal del puente de Varolio o protuberancia. La actividad de estos sistemas tiene un papel importante en la atención, el filtrado de estímulos irrelevantes, respuesta al estrés, ansiedad y memoria (Carlson, 2010; Lam et al., 2006). Dado que estas funciones se encuentran comprometidas en el autismo, se ha investigado si la función noradrenérgica está alterada en el

síndrome autístico. La actividad noradrenérgica ha sido evaluada mediante la medición de la NE, y sus metabolitos centrales y periféricos en sangre, orina y líquido cefalorraquídeo (Lam, et al., 2006).

La función noradrenergica se puede medir en la sangre mediante la estimación de los niveles de NE y su metabolito principal, 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol (MHPG). Estudios en los que se han medido las concentraciones de NE en sangre han mostrado una alta concentración de este neurotransmisor en sujetos con autismo en comparación con los controles sanos (Cook et al., 1990; Leboyer, Bouvard, & Launay, 1992; Leventhal, Cook, Morford, Raviatz, & Freedman, 1990). Sin embargo, en trabajos en los que se han medido los niveles de MHPG, no se han encontrado diferencias entre los individuos con autismo y los controles sanos (Minderaa, Anderson, Volkmar, Akkerhuis, & Cohen, 1994; Young et al., 1981).

En un estudio reciente, Gorina et al. (2011) encontraron que en niños con Síndrome de Asperger y autismo tipo Kanner ocurren disminuciones similares en la NE plasmática. En un estado severo de estas condiciones, los cambios se expresan de forma mucho más marcada y se caracterizan por una disminución de la tirosina, NE, normetanefrina; un aumento de la DA y HVA; y una disminución en la excreción de NE con aumento de la

excreción de HVA, epinefrina y MHPG. Se concluye que el desequilibrio encontrado en los sistemas de la DA, epinefrina y NE justifica el análisis combinado de los cambios en los niveles de catecolaminas y sus metabolitos como el enfoque más informativo en el estudio del autismo.

Estudios en los que se examina la excreción de NE y sus metabolitos en la orina han mostrado resultados contradictorios. Hay trabajos que reportan un aumento en los niveles de NE y disminución de los niveles de MHPG (Barthelemy et al., 1988), hay otros en los que se registra una disminución en la excreción (Gorina et al., 2011; Young, Cohen, Brown, & Caparulo, 1978), y otros en los que no hay diferencias entre grupos (Croonenberghs et al., 2000; Minderaa et al., 1994). En este orden de ideas, las investigaciones confieren poca importancia a la NE en la etiología del autismo.

Algunos autores han evidenciado un aumento en la sensibilidad al estrés en los niños con autismo, con aumento significativo de las diferentes hormonas del estrés (ACTH, cortisol y adrenalina) (Ferrari, 2000). El cortisol es un glucocorticoide secretado por la corteza adrenal en respuesta al estrés. Su secreción está controlada por la hormona adenocorticotrópica (ACTH), la cual es secretada por la adenohipófisis, cuya liberación es a su vez controlada por el

factor liberador de corticotropina (CRF) producido en el hipotálamo (Carlson, 2010).

El funcionamiento del cortisol en el autismo ha sido evaluado con la finalidad de comprobar la teoría de que algunos de los comportamientos perturbadores relacionados con el autismo pueden deberse a un nivel crónico mayor de activación e hiperactivación, el cual puede resultar en niveles elevados de la hormona del estrés. Lam et al. (2006) revisaron 11 estudios que examinaron los niveles basales de cortisol y ACTH, encontrando que cinco de los estudios en los que se midieron los niveles de cortisol en la sangre no encontraron diferencias significativas entre sujetos con y sin autismo, lo que sugiere que los niveles basales de cortisol no están alterados significativamente en el autismo. Sin embargo, en un estudio que involucró un mayor número de participantes (48 sujetos con autismo), se encontraron niveles elevados de ACTH y niveles normales de cortisol (Tordjman et al., 1997). Se ha demostrado que la ACTH en plasma es un buen marcador de estrés agudo, en tanto que el cortisol tiene una vida media más larga y una latencia significativamente más larga para responder al estrés. Estos resultados en lugar de mostrar evidencia a favor de un estado crónico de hiperactividad sugieren que los individuos con autismo muestran una respuesta al estrés mayor ante

condiciones experimentales, por ejemplo, la extracción de sangre (Lam et al., 2006; Tordjman et al., 1997).

Investigaciones neuroanatómicas, neurofisiológicas y del neurodesarrollo.

Estudios de neuroimagen y estudios neuropatológicos han sido utilizados para explorar las anomalías estructurales y morfológicas en los TEA. Uno de los hallazgos consistentes, con frecuencia reportado en el autismo, es un crecimiento excesivo del cerebro en edades tempranas, entre los seis y los 24 meses (Courchesne et al., 2007). El inicio clínico del autismo al parecer está precedido por dos fases de crecimiento anormal cerebral: una reducción de la circunferencia cefálica al momento del nacimiento, seguida de un excesivo y repentino crecimiento entre el primer y segundo mes de vida, y entre los seis y 14 meses de edad (Courchesne, 2004; Courchesne, Redcay, & Kennedy, 2004).

Patrones de crecimiento cerebral anormal se producen en las regiones del lóbulo frontal, cerebelo, y estructuras límbicas entre los dos y cuatro años de edad; lo cual es seguido por un crecimiento anormal lento del cerebro (Courchesne, 2004; Courchesne & Pierce, 2005; Schumann et al., 2004). Estas regiones del cerebro están implicadas en el desarrollo de

habilidades sociales, comunicativas y motoras, las cuales se encuentran afectadas en los TEA.

Se ha demostrado que una circunferencia cefálica mayor del percentil 75 está asociada a mayores conductas desadaptativas, a un menor desempeño en la medición de coeficiente de inteligencia (CI), y a un menor desarrollo verbal y motor (Sacco et al., 2007).

Estudios de neuroimagen reportan un aumento en el volumen cerebral en el autismo asociado con un incremento en la sustancia blanca subcortical del lóbulo frontal. Así como también, hallazgos en relación a un crecimiento anormal de la corteza cerebral, la amígdala e hipocampo (Herbert, 2005). Respecto al crecimiento de la amígdala, si bien se ha encontrado que ésta se agranda en niños pequeños con autismo (Nordahl et al., 2012; Schumann et al., 2004), es una condición que no continúa en la adolescencia (Schumann et al., 2004).

El crecimiento temprano por encima de lo habitual suele reportarse con mayor frecuencia en niños que han presentado regresiones en el desarrollo en comparación con otros subgrupos de niños con trastorno en el espectro del autismo (Nordahl et al., 2011), y puede deberse a un crecimiento físico generalizado por encima de lo habitual (Chawarska et al., 2011).

Las investigaciones neurobiológicas han identificado, a través de técnicas electrofisiológicas, de neuroimagen funcional y estructural, y de genética molecular, que el autismo se caracteriza por una conectividad neural atípica, más que por un conjunto circunscrito de regiones cerebrales con alteraciones. Los planteamientos sobre la forma en que dichas conexiones son atípicas varían, por ejemplo, se ha reportado disminución de las conexiones frontoposteriores y un mejoramiento de las conexiones parieto-occipitales (Just, Keller, Malave, Kana, & Varma, 2012; Minshew & Keller, 2010); una disminución de la conectividad de largo alcance y un incremento de la actividad de corto alcance (Belmonte, Allen, Beckel-Mitchener, Boulanger, & Carper, 2004); y déficits temporales (Brock, Brown, Boucher, & Rippon, 2002).

Adicionalmente, se han encontrado diferencias neuroanatómicas tanto a nivel de la sustancia gris (Via, Radua, Cardoner, Happe, & Mataix-Cols, 2011) como en la sustancia blanca (Radua, Via, Catani, & Mataix-Cols, 2011). A nivel de la sustancia gris se han observado diferencias estructurales en la amígdala, el hipocampo y el precuneus; en tanto que en la sustancia blanca se han observado diferencias en el fascículo arqueado y en el fascículo uncinado, y reducción en el volumen del cuerpo calloso (Frazier & Hardan, 2009).

En estudios de genética molecular se ha encontrado que el conjunto de genes implicados en los mecanismos neurales están poco expresados en el autismo, enriquecidos con genes susceptibles al autismo, en tanto que la red de genes implicados en procesos inmunes se encuentra sobre-expresada (Voineagu et al., 2011). Se han encontrado indicios de sinaptogénesis atípica y desbalance en la relación excitación-inhibición, procesos muy importantes en la conectividad neuronal (Rubenstein, 2010).

Se han encontrado anomalías inmunológicas en individuos con autismo y sus familiares, que afectan un amplio rango de procesos del neurodesarrollo tales como la neurogénesis, proliferación, apoptosis, sinaptogénesis y poda sináptica. Se ha encontrado neuroinflamación persistente en estos sujetos, incremento en las concentraciones de citoquinas pro-inflamatorias en el líquido cefalorraquídeo y alteración de las funciones inmunes (Goines, Zimmerman, Ashwood, & Van de Water, 2011; Onore, Careaga, & Ashwood, 2012). Si bien se ha demostrado que los mecanismos neuroinmunes pueden tener un papel importante en la patofisiología del autismo, se plantea la necesidad de continuar las investigaciones ya que aún hace falta clarificación sobre la participación exacta de los mismos (Chuan-Lai, Lombardo, & Cohen, 2014)

La teoría del sistema de espejo neuronal (SEN) se ha sumado a la explicación neurobiológica del autismo. El SEN consiste en un conjunto de neuronas que controla los movimientos del cuerpo y responde a los movimientos e intenciones de movimiento de otros sujetos. Son neuronas con respuestas bimodales: visuales y motoras (Cornelio-Nieto, 2009). Fueron descritas inicialmente por Rizzolatti y colaboradores en 1991 en la corteza motora de los chimpancés, estos implantaron un electrodo en el cerebro de monos para medir la actividad eléctrica de un conjunto de células nerviosas. Se Observó que eran las mismas células las que emitían descargas cuando los animales hacían algo que cuando veían a otro hacer lo mismo. En los monos estas células se encuentran localizadas en la corteza premotora ventral, región equivalente al giro frontal inferior en humanos, y en el lóbulo parietal inferior (Baron-Cohen, 2010a; Fabbri-Destro & Rizzolatti, 2008; Rizzolatti & Craighero, 2004).

Se ha comprobado la existencia del SEN en el ser humano, en el que constituye un sistema neuronal complejo que participa en la capacidad de reconocimiento de los actos de los demás, en la identificación con éstos e imitación (Cornelio-Nieto, 2009). En estudios mediante técnicas electrofisiológicas y de neuroimagen se ha llegado a la conclusión de que cuando los niños afectados de autismo expresan emociones mediante gestos faciales o miran

los rostros de otras personas que expresan estados emocionales, muestran menos actividad cerebral en relación a los controles sin autismo en el giro frontal inferior, también denominado *pars opercularis* (Baron-Cohen, 2010a; Rizzolatti & Fabbri-Destro, 2010). El autismo sería el resultado de la afectación del funcionamiento de estas neuronas.

Se considera que las neuronas espejo desempeñan un papel muy importante en la capacidad de los primates y del ser humano para comprender los movimientos, las acciones y las intenciones de los demás (Cornelio-Nieto, 2009). Esta teoría se ha relacionado con los planteamientos de la teoría de la mente (ToM) y la disfunción ejecutiva que más adelante se desarrollan.

Cabe señalar que hay algunas características del autismo que no concuerdan con esta teoría, por ejemplo, el hecho de que algunas personas con autismo tengan una gran capacidad para imitar en ciertas áreas, tales como el habla ecológica o la entonación del discurso de otras personas (Baron-Cohen, 2010a). En un estudio reciente se ha evidenciado que el SEN no se encuentra alterado en todos los casos de autismo, observándose déficits solo en sujetos con mayor compromiso en la esfera de la comunicación. Adicionalmente, se menciona que la capacidad para imitar no está relacionada únicamente con el SEN por lo

que sus autores llaman la atención sobre el cuidado que se debe tener en las especulaciones sobre el rol de la disfunción de neuronas espejo en el autismo (Fan, Decety, Yang, Liu, & Cheng, 2010).

Nivel cognitivo.

Las teorías cognitivas sobre el autismo se han orientado a reducir la brecha existente entre el cerebro y el comportamiento, producto de explicaciones centradas en una perspectiva biológica.

Neuropsicología del autismo.

Happé y Frith (1996) al discutir acerca de la neuropsicología del autismo afirman que este es un trastorno heterogéneo desde el punto de vista cognitivo, es decir, la afectación de algunas funciones cognitivas puede verse en algunos sujetos en tanto que en otros no. Incluso puede que una función cognitiva se encuentre muy desarrollada en algunos casos de autismo no siendo así en otros. Un ejemplo de lo anterior es lo observado en la estimación del coeficiente intelectual en sujetos con autismo, ya que se ha demostrado que pueden tener altas puntuaciones en la subprueba *Diseño de Cubos* de la escala de razonamiento perceptivo y escala manipulativa de las pruebas de Inteligencia de Wechsler; en tanto que se observa un bajo desempeño en la subprueba *Comprensión*, una

medida de la escala verbal. También se ha encontrado mejores desempeños en la subprueba *Dígitos*, una tarea verbal; y un bajo rendimiento en la subprueba *Historietas*, una tarea no verbal pero que demanda comprensión de situaciones sociales (Happé & Frith, 1996; Siegel, Minshew, & Goldstein, 1996). Los autores afirman que si bien este perfil no es universal para todos los casos de autismo, si parece ser específico del trastorno, ya que no se ha observado en otras formas de discapacidad cognitiva o trastornos del desarrollo.

El autismo se ha relacionado con habilidades excepcionales específicas, por ejemplo, personas afectadas con autismo pueden tener una muy buena memoria o ser muy buenos para completar rompecabezas de un elevado número de piezas. También se ha descrito que pueden desarrollar habilidades asociadas a los "idiot savant" como el cálculo de fechas del calendario, habilidades artísticas excepcionales, musicales, cálculo de números primos, entre otras (Dawson, Mottron, & Gernsbacher, 2008; Gordon, 2005; Mottron et al., 2013; O'Connor, 1989).

Si bien se reporta una excelente memoria mecánica y a corto plazo, aprendizaje asociativo, memoria de trabajo verbal y memoria de reconocimiento en el autismo, también se ha encontrado un rendimiento pobre en tareas de memoria que involucran información verbal y visual compleja, y memoria de

trabajo espacial (Williams, Goldstein, & Minshew, 2006).

También se ha descrito que niños autistas muestran dificultades en la recuperación libre de información presentada con anterioridad, pero un buen desempeño en el recuerdo con claves y en el aprendizaje de palabras relacionadas. De igual manera, que la memoria para los acontecimientos autobiográficos recientes está afectada en sujetos con autismo en relación a sujetos sanos (Happé & Frith, 1996).

En procesos atencionales se han encontrado tanto fortalezas como debilidades en sujetos con autismo. En ocasiones muestran adecuada capacidad para atender a detalles, resistencia a la distracción y perseveraciones; al tiempo que puede presentar hiperactividad y dificultad para concentrarse (Dawson & Lewy, 1989). Respecto al estado de alerta en el autismo, se han propuesto situaciones de hiperalerta, hipoalerta y trastornos de la modulación del estado de alerta como causas posibles del trastorno. En los estados de hiperalerta un sujeto recibiría una gran cantidad de información que no estaría en la capacidad de filtrar adecuadamente (Ornitz, 1969), en estados de hipoalerta el foco de la atención estaría dirigido solo a una cosa (Rimland, 1964), y trastornos de la modulación generarían una tendencia a conductas repetitivas, movimientos estereotipados y poca socialización (Dawson & Levy, 1989).

Sobre la atención sostenida, situación en la que los recursos sensoriales y cognitivos se mantienen tanto como sea posible en una situación o tarea tolerando la fatiga, se ha afirmado que las conductas perseverativas podrían ser resultado de una exagerada capacidad de atención sostenida en situaciones autodeterminadas (Ruggieri, 2006). Los hallazgos al respecto ponen de manifiesto que no hay déficit consistente en la atención sostenida en autistas (Pascualvaca, Fantie, Papageorgiu, & Mirsky, 1998), a nivel visual ésta parece estar preservada en casos de autismo de alto rendimiento, encontrándose compromiso cuando se trata de atención auditiva sostenida (Casey, Gordon, Mannhein, & Rumsey, 1993). Ruggieri (2006) afirma que la eficiencia de la atención sostenida depende de diversos factores como el nivel de desarrollo, la modalidad (en cuanto a vía de entrada de la información), y la motivación.

Finalmente, la habilidad para cambiar el foco de la atención ha sido estudiada en el autismo, teniendo en cuenta que en este trastorno se puede observar dificultad en dicho proceso. Se ha encontrado que este déficit no está relacionado con un trastorno en la habilidad atencional propiamente dicha, sino con dificultades a nivel de funciones ejecutivas reguladas por el lóbulo frontal (Minshe, Luna, & Sweeney, 1999;

Pascualvaca et al., 1998). Así, en el autismo se encuentran debilidades atencionales que tendrían su origen a nivel conceptual en las funciones ejecutivas y en el control ejecutivo de la información nueva, con dificultad para organizar la información y controlarla con el fin de realizar ajustes adecuados que direccionen el comportamiento (Burak et al., 1997; Ozonoff, 1995).

Como se ha mencionado con anterioridad el autismo se caracteriza por una triada de alteraciones: dificultades en la socialización, comunicación e imaginación. Cada una de estas áreas está asociada a mecanismos cognitivos y a una serie de comportamientos distintivos que surgen en diferentes momentos del desarrollo normal (Happé, 2007).

Respecto a la socialización, Happé (2007) señala que los niños autistas no tienen una alteración global del comportamiento social, ya que en estos se pueden observar conductas de apego similares a las de otros niños con dificultades graves del aprendizaje, son capaces de reconocerse en el espejo, reconocen rostros, responden de manera diferenciada a personas distintas, en algunos se aprecian comportamientos de búsqueda de proximidad y vocalizaciones con el propósito de llamar la atención de otras personas. Si bien los niños autistas pueden presentar comportamientos sociales

adecuados para su edad mental, estos tienen un patrón de afectación específico en la comprensión social. Así, demuestran una incapacidad para compartir y dirigir la atención. Mientras que en el desarrollo normal cerca de los nueve a los 12 meses los niños siguen la mirada del adulto a un punto para compartir el foco de atención, los niños con autismo muestran dificultad marcada para ello. De igual forma, no señalan las cosas para compartir sus intereses con los demás. En el autismo pueden existir problemas con la imitación, observándose dificultad para copiar movimientos cuando se tratan principalmente de gestos faciales, no observándose tal dificultad en la imitación de movimientos corporales. Adicionalmente, pueden mostrar alteración en el reconocimiento del afecto (Adrien, et al., 1991; Adrien et al., 1993; Clifford & Dissanayake, 2008; Clifford, Young, & Williamson, 2007; Colgan et al., 2006; Goldberg, Thorsen, Osann, & Spence, 2008; Maestro et al., 2005; Nadig et al., 2007; Osterling & Dawson, 1994; Osterling, Dawson & Munson, 2002).

Los problemas de comunicación en el autismo pueden variar entre sujetos, en algunos casos no desarrollan el lenguaje verbal y ni siquiera usan gestos para comunicarse; en otros, el lenguaje puede ser ecológico, repitiendo palabras o frases completas que no están relacionadas con el contexto. En algunos

casos pueden usar palabras simples de forma poco flexible para hacer peticiones, en tanto que otros niños con mayor funcionalidad desarrollan un habla fluida aunque con debilidades en el componente pragmático del lenguaje (Saint-Georges et al., 2010; Happé, 2007; Mitchell et al., 2006; Zwaigenbaum et al., 2005).

Ahora bien, entre los problemas del lenguaje que son específicos del autismo se han relacionado los siguientes:

...retraso o ausencia de habla sin el uso de gestos compensatorios, falta de respuesta al habla de los demás, uso estereotipado y repetitivo del lenguaje, inversión pronomial (decir "tu" por "yo"), uso idiosincrásico de las palabras y aparición de neologismos, problemas para iniciar o mantener una conversación normalmente, anormalidades en la prosodia (en el tono, acentuación y entonación), dificultades semánticas y conceptuales, y comunicación no verbal anormal. (Happé, 2007, p. 65)

En cuanto a la imaginación, los niños con autismo se caracterizan por no desarrollar juego simbólico o de ficción espontáneo. En el autismo el juego simbólico es remplazado por actividades repetitivas como la alineación de objetos o hacer

girar objetos, e intereses obsesivos en la edad adulta (Happé, 2007; Vostanis et al., 1998; Wing, 1981).

Teorías psicológicas del autismo.

Existen diferentes teorías psicológicas que han intentado explicar y predecir las características universales y específicas del autismo, entre estas se encuentran: La teoría de la mente (Baron-Cohen, Leslie, & Frith, 1985), teoría de la disfunción ejecutiva (Hughes & Russell, 1993; Ozonoff, Pennington, & Rogers, 1991), la teoría de la coherencia central débil (Frith, 1989; Frith & Happé, 1994), la teoría de la empatía-sistematización (Baron-Cohen, 2009) y la teoría magnocelular (Baron-Cohen, 2010a).

La Teoría de la mente (ToM) fue propuesta inicialmente por Premack y Woodruff en 1978 en el contexto de investigaciones con chimpancés. Los autores la definieron como “la capacidad de atribuir estados mentales independientes a uno mismo y a los demás para explicar el comportamiento” (Happé, 2007, p. 69).

La ToM implica la capacidad de inferir o adjudicar estados mentales en cuanto a pensamientos, necesidades, creencias e intenciones de los demás, y propios (Brune 2005; Tirapu, Pérez, Erekatzo, & Pelegrín, 2007). Requiere sopesar las propias inferencias contra la realidad objetiva, que a su vez implica la interpretación de señales sociales que soportan o refutan

dicha inferencia (Baron-Cohen et al., 1994; Fletcher et al., 1995; Vogeley et al., 2001). Autores como Sperber y Wilson (2002) añaden que la ToM también incluye la extracción del significado relevante del discurso para ir más allá del significado literal de las palabras, esto es, el uso social del lenguaje. Se asume que para entender el lenguaje encubierto se requiere la comprensión de los estados mentales de los demás.

Tirapu, Muñoz, y Pelegrín (2003), y Tirapu et al. (2007) afirman que al hablar de atribución de estados mentales se debe aclarar que su origen es más emocional que cognitivo. Los autores resaltan el papel del procesamiento emocional en la ToM. El estudio factorial de Ziv et al (2011) soporta la distinción de Shamay-Tsoory, et al. (2007) entre un componente cognitivo de la ToM y uno emocional. Siguiendo a los autores, las tareas de falsas creencias y atribución de intenciones estarían asociadas principalmente al componente cognitivo de la ToM. Así, la ToM incluye una serie de procesos asociados entre los que se destacan: falsas creencias de primer y segundo orden, atribución de intenciones, uso social del lenguaje (interpretación de ironía, metáfora, engaño, humor e insinuaciones), comprensión de metidas de pata o faux pas y lectura de la mirada (Gutiérrez, 2013).

La ToM como explicación del autismo fue propuesta por Uta Frith, Alan Leslie y Simon Baron-Cohen. Estos autores plantearon cómo la triada de problemas comportamentales del autismo es resultado de un “trastorno de la capacidad básica humana para leer la mente” (Happé, 2007, p. 67). La ToM como explicación del autismo asume que estas personas carecen de la capacidad para pensar sobre los pensamientos, lo que tiene repercusiones en las habilidades comunicativas, en la imaginación e interacción social (Baron-Cohen, 2010a; Frith & Happé, 1994; Happé, 2007; Happé & Frith, 1996).

La primera referencia empírica en la que se puso a prueba la posibilidad de que los autistas tuvieran un déficit en la capacidad para mentalizar o leer la mente fue publicada en 1985 por Baron-Cohen, Leslie y Frith en el texto *Does the autistic child have a theory of mind?*. Los autores aplicaron la tarea de Sally y Ana a 20 niños autistas. La tarea consiste en presentar a un niño dos muñecas, una llamada Sally y la otra Ana. Sally tiene una cesta y Ana una caja. El niño ve como Sally deja una canica guardada en su cesta y se va. En lo que esto sucede, Ana cambia la canica de Sally de la cesta a su propia caja y se va. Cuando Sally regresa, al niño se le hace la pregunta: *¿Dónde buscará Sally su canica?* (Baron-Cohen et al., 1985; Happé, 2007).

Los autores encontraron que el 80% de los niños autistas no eran capaces de identificar la falsa creencia de Sally, afirmando que esta buscaría en la cesta. En lugar de eso, decían que iría a buscarla en la caja, donde realmente estaba. En un grupo de niños con síndrome de Down que se sometieron a la tarea se observó que el 86% la resolvió teniendo en cuenta la falsa creencia de Sally. Niños normales también mostraron entender la falsa creencia (Baron-Cohen et al., 1985). De esta manera, se llegó a la conclusión de que los niños con autismo pueden tener un problema específico para comprender los estados mentales de las personas. Investigaciones posteriores han respaldado esta observación (Baron-Cohen, 1991; Frith & Happé, 1994; Happé, 1993; Kleinman, Marciano, & Ault, 2001; Yirmiya, Erel, Shaked, & Solomonica-Levi, 1998; Yirmiya & Shulman, 1996).

Los estudios sobre ToM en el autismo han descrito dificultades en la identificación de falsas creencias de primer y segundo orden (Baron-Cohen et al., 1985; Brent, Rios, Happé, & Charman, 2004; Colle, Baron-Cohen, & Hill, 2007; Frith & Happé, 1994; Happé, 1993; Hillier & Allinson, 2002; Joseph & Tager-Flusberg, 2004; Kleinman et al., 2001; Serra, Loth, van Geert, Hurkens, & Minderaa, 2002; Steele, Joseph, & Tager-Flusberg, 2003; Yirmiya et al., 1998; Yirmiya & Shulman, 1996),

en la atribución de intenciones (Moran et al., 2011; Steele et al., 2003), uso social del lenguaje (interpretación de ironía, metáfora, engaño, humor e insinuaciones) (Brent, Rios, Happé, & Charman, 2004; Chevallier, Noveck, Happe, & Wilson, 2011; Jolliffe & Baron-Cohen, 1999b; Mathersul, McDonald, & Rushby, 2013; Velloso Rde, Duarte, & Schwartzman, 2013), en la comprensión de metidas de pata o faux pas y en la lectura de la mirada (Brent et al., 2004; Kleinman et al., 2001; Senju, Tojo, Konno, Dairoku, & Hasegawa, 2002).

En el autismo de alto rendimiento se ha estudiado la capacidad para razonar sobre los estados mentales, encontrándose resultados contradictorios. En algunos estudios se afirma que estos sujetos tienen déficits específicos en razonamientos avanzados sobre estados mentales, pero no tienen dificultades en razonamientos simples. Así, se reportan dificultades específicas en la comprensión de creencias, intenciones y significados no literales, así como también, una menor empatía cognitiva y afectiva (Mathersul et al., 2013). Por otro lado, se ha encontrado que sujetos con autismo de alto rendimiento muestran ser capaces de dominar los principios teóricos de razonamiento avanzado sobre estados mentales, lo que se evidencia en que pueden tener un desempeño similar a controles sanos en tareas de falsas creencias de segundo orden,

en la comprensión de reglas de rol, doble engaño, faux pas y sarcasmo. Sin embargo, fallan en la aplicación de estos principios en las interacciones sociales en la cotidianidad (Scheeren, de Rosnay, Koot, & Begeer, 2013).

Los estudios sobre la ToM han permitido determinar que la ausencia de gestos de los niños autistas es aplicable a gestos que influyen en los estados mentales, por ejemplo, expresiones de consuelo o vergüenza; en tanto que aquellos orientados a la manipulación del comportamiento de los demás no se ven afectados (Attwood et al., 1998 citado en Happé, 2007). Se han encontrado déficits en el uso y comprensión del gesto de señalar con el objetivo de compartir la atención, por ejemplo, para compartir un interés con otra persona; en tanto que no se encuentra alteración en el uso del gesto de señalar para conseguir un objeto deseado (Baron-Cohen, 1989).

Finalmente, mencionar que se han realizado estudios de neuroimagen para investigar el funcionamiento de las redes corticales de la ToM en el autismo. Kana, Keller, Cherkassky, Minshew, y Just (2009) utilizaron la resonancia magnética funcional (IRMf) para estudiar el funcionamiento del cerebro durante la visualización de animaciones que implicaban la atribución de estados mentales. Los resultados permitieron identificar circuitos cerebrales involucrados en la atribución

de estados mentales, estos incluyen: la circunvolución frontal medial, paracingular anterior, y la unión temporo-parietal (UTP) derecha. Se encontró una baja conectividad funcional con un menor grado de sincronización a nivel de las conexiones entre las zonas frontal y posterior durante la atribución de estados mentales en sujetos con autismo. Adicionalmente, las regiones frontales involucradas en la ToM mostraron menor activación en los sujetos con autismo en comparación con los controles sanos, y se encontró correlación entre la actividad de la UTP derecha y la ejecución de tareas de ToM.

Recientemente se estudió un grupo de 15 sujetos con TEA y 15 controles sanos, a quienes se les pidió que realizaran juicios causales sobre comics presentados aleatoriamente mientras se registraba la actividad cerebral mediante el método de imágenes con tensor de difusión en resonancia magnética. Todos los participantes sanos mostraron activación marcada a nivel del surco temporal posterior y superior de forma bilateral en la UTP en respuesta a la realización de atribuciones causales. Los participantes con TEA mostraron una menor activación de la UTP, el giro frontal inferior derecho y el córtex premotor izquierdo. De igual manera, se encontró una conectividad funcional débil entre la UTP y las áreas motoras durante la atribución causal en el grupo con TEA, lo que pone

de manifiesto una posible desconexión entre la simulación motora y sistemas de mentalización en la atribución causal. Las imágenes con tensor de difusión mostraron una reducción significativa de los tractos neurales a nivel de la sustancia blanca cerebral en el lóbulo temporal (Kana, Libero, Hu, Deshpande, & Colburn, 2014).

Iao y Leekam (2014) afirman que si bien todavía se asume que la ToM es el principal problema en el autismo, también se ha sugerido que el problema fundamental en este trastorno puede residir en el funcionamiento ejecutivo y el procesamiento del lenguaje. En este sentido, cobra importancia una segunda teoría cognitiva que da razón de las alteraciones características de los TEA, la teoría de la disfunción ejecutiva (Hughes & Russell, 1993; Ozonoff et al., 1991)

A demás de la tríada de alteraciones características del autismo, entre los criterios diagnósticos del autismo se incluye la presencia de patrones restringidos, repetitivos y estereotipados de comportamientos. Este tipo de conductas, denominadas también perseverativas, se han observado en pacientes con lesiones frontales, lo que ha llevado a pensar que el lóbulo frontal y sus funciones asociadas deben ser considerados en la comprensión del autismo. Así, la teoría de la disfunción ejecutiva en el autismo se basa en la relación

entre el cerebro y el comportamiento que se ha establecido en el estudio sobre conductas estereotipadas y trastornos neurológicos (Happé & Frith, 1996).

Ozonoff et al. (1991) encontraron que las personas con autismo tenían dificultades para realizar correctamente pruebas que evalúan funciones ejecutivas como el Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin (WCST) y la tarea de la Torre de Hanoi. En este grupo de personas se encontró, además, que no todos tenían dificultades para atribuir estados mentales. Así, se sugirió que la disfunción ejecutiva sería la causa principal del autismo.

La función ejecutiva es un término genérico que cubre una amplia gama de procesos cognitivos superiores, entre estos: la capacidad para inhibir respuestas inapropiadas, ser flexibles cognitivamente, abstraer categorías, razonar, la anticipación y establecimiento de metas, planificación y ejecución de planes usando adecuadamente la retroalimentación para guiar el comportamiento, entre otros aspectos (Happé & Frith, 1996; Lezak, 1982). La aplicación de instrumentos de evaluación de la función frontal tales como el WCST, la Torre de Hanoi, pruebas de memoria de trabajo y fluidez verbal; ha permitido demostrar que existen importantes alteraciones en el autismo a nivel de funciones ejecutivas cuando se compara el desempeño de estos

sujetos con controles emparejados teniendo en cuenta la edad mental (Hughes & Russell, 1993; Pennington & Ozonoff, 1996).

Así, se ha comprobado que individuos con autismo, incluso aquellos con capacidad cognitiva global promedio, tienen dificultades a nivel de planificación y organización (Christ, Kanne, & Reiersen, 2010; Hughes, Russell, & Robbins, 1994; Ozonoff et al., 1991; Prior & Hoffman, 1990), generación de estrategias para resolver problemas (Christ et al., 2010; White, Burgess, & Hill, 2009), rigidez cognitiva expresada en conductas perseverativas (Granader et al., 2014; Hovik et al., 2014; Ozonoff, Strayer, McMahon, & Filloux, 1994; Rosenthal et al., 2013), control inhibitorio (Chan et al., 2009; Christ et al., 2010; Luna, Doll, Hegedus, Minshew, & Sweeney, 2007; O'Hearn, Asato, Ordaz, & Luna, 2008), fluidez verbal (Turner, 1996), razonamiento y memoria de trabajo (Luna et al., 2007; O'Hearn et al., 2008), memoria prospectiva (Williams, Boucher, Lind, & Jarrold, 2013), en el cambio atencional o a nivel de atención alternante, control emocional, iniciativa, monitoreo y habilidades metacognitivas (Christ et al., 2010; Granader et al., 2014; Hovik et al., 2014; Rosenthal et al., 2013).

Adicionalmente, se ha encontrado relación entre el rendimiento en tareas que evalúan funciones ejecutivas y conducta adaptativa, en particular, aspectos específicos de la

adaptación comunicativa y social en el autismo (Chan et al., 2009; Happé, Booth, Charlton, & Hughes, 2006; McLean, Johnson-Harrison, Zimak, Joseph, & Morrow, 2014; Pellicano, 2012).

Se ha propuesto que las dificultades que presentan sujetos con TEA a nivel de la ToM pueden estar relacionadas con alteraciones en el funcionamiento ejecutivo que podrían estar incidiendo directamente en la capacidad para comprender estados mentales. En el estudio longitudinal de Pellicano (2010) se encontró una relación predictiva entre el funcionamiento ejecutivo de niños (planificación, flexibilidad cognitiva y control inhibitorio) y el rendimiento en tareas de ToM (comprensión de falsas creencias), independiente de la edad, el idioma, la inteligencia no verbal, y habilidades de ToM tempranas. De igual manera, en el trabajo de Kimhi, Shoam-Kugelmas, Agam Ben-Artzi, Ben-Moshe, y Bauminger-Zviely (2014) se estudiaron las diferencias entre un grupo de niños con autismo y un grupo con desarrollo típico con edades comprendidas entre los tres y seis años, en medidas de funciones ejecutivas (planificación y flexibilidad cognitiva) y ToM (tarea de falsas creencias), y se estimaron las asociaciones y regresiones de las funciones ejecutivas y habilidades verbales con la ToM. Se encontraron diferencias significativas entre grupos en la mayoría de las medidas de

función ejecutiva y ToM, a favor de los niños con desarrollo típico. Adicionalmente, se reporta que las habilidades de planificación y flexibilidad cognitiva, así como habilidades verbales, contribuyen significativamente a explicar la varianza en las medidas de ToM.

Investigaciones recientes sobre el déficit a nivel de funciones ejecutivas en el autismo han llevado a los investigadores a concluir que dichos déficits son secundarios al trastorno autístico. El trabajo de Yerys, Hepburn, Pennington y Rogers (2007) demostró que no hay déficit específico y único de funciones ejecutivas en el autismo, al comparar el desempeño de un grupo de niños con esta condición (edad media de 2.9 años) y un grupo control. Este hallazgo apoya la hipótesis de que los déficits en funciones ejecutivas pueden surgir como afectación secundaria en el autismo. El trabajo de Sachse et al. (2013) demuestra dificultades mínimas en adolescentes con autismo de alto rendimiento en comparación con controles sanos.

Finalmente, se han realizado estudios neuroanatómicos y neurofisiológicos en los que se ha medido a través de IRMf el funcionamiento cerebral durante la realización de una tarea de planificación y organización, la torre de Londres, en sujetos con autismo y controles sanos. Se ha encontrado que en ambos

grupos se activan las mismas áreas corticales en niveles similares. Sin embargo, hubo indicios de infraconectividad en el grupo con autismo. Se observó que el grado de sincronización o conectividad funcional de la activación entre las zonas frontal y parietal fue menor en los sujetos con autismo. Las conexiones del cuerpo calloso, a través del cual muchas de las áreas corticales activadas se comunican bilateralmente, eran menos densas en el área de la sección transversal en los participantes autistas. Por último, en el grupo de autismo pero no en el grupo de control, el tamaño de la rodilla del cuerpo calloso se correlacionó con la conectividad funcional fronto-parietal. Así, los autores sugieren que la base neural de los aspectos cognitivos alterados en el autismo implican un menor grado de integración de la información a través de ciertas áreas corticales debido a una menor conectividad intracortical (Just, Cherkassky, Keller, Kana, & Minshew, 2007).

Frith (1989) propuso que el autismo se caracteriza por fallos en la integración de información a distintos niveles, específicamente, para conectar información diversa y construir un significado de más alto nivel dentro del contexto. A esta capacidad de integrar información teniendo en cuenta características más generales, contextuales, la denominó "coherencia central", y en el autismo estaría alterada. La

autora considera que una coherencia central débil explica las capacidades y el rendimiento en tareas cognitivas en el autismo que no pueden ser explicados por la ToM. Por ejemplo, las fortalezas para memorizar listas de palabras, repeticiones de sin sentido, armado de rompecabezas de un elevado número de piezas por la forma, reconocimiento de caras invertidas, entre otras. Así como también, debilidades en memoria de frases, repetición con composición, armado de rompecabezas por el dibujo, y reconocimiento de caras en posición normal (Happé, 1997).

De acuerdo con la teoría de la coherencia central débil, las personas afectadas con autismo tienen problemas para integrar la información en un todo coherente. Antes bien, se centran en los pequeños detalles de una escena (Baron-Cohen, 2010a). Existe evidencia emprírica a favor de la teoría, por ejemplo, se ha encontrado que las personas que sufren de TEA tienen mejor puntuación en la prueba de figuras enmascaradas en la que se le pide al participante que encuentre la figura independiente que está oculta en el diseño general lo más rápido posible (Shah & Frith, 1983, citados en Happé, 1997). En la prueba de Navon (un grupo de letras H dispuestas de tal forma que configuran una letra A de mayor tamaño) las personas con autismo tienden a ver las letras H en lugar de la letra A,

lo que sugiere que perciben mejor el detalle que la imagen en general (Baron-Cohen, 2010a). De igual forma, el buen rendimiento en la subprueba *Diseño de Cubos* de las Escalas de Inteligencia de Weschler (Weschler, 1974,1981) que se ha observado en el autismo, en comparación con sujetos sanos, se debe a su capacidad para ver mejor las partes que el todo (Happé, 1997). Finalmente, la prueba de homógrafos ha sido utilizada para probar la teoría de la coherencia central débil. En esta se pide a la persona que lea frases que contienen una palabra que se puede pronunciar de dos maneras distintas dependiendo del contexto de la frase. Se ha encontrado que las personas afectadas con autismo pronuncian con mayor frecuencia la palabra de forma incorrecta, ya que se centran excesivamente en la misma e ignoran el contexto general (Frith & Snowling, 1983, citados en Happé, 1997).

Una de las debilidades de la teoría de la coherencia central débil es que asume que las personas afectadas de TEA serían incapaces de ver la totalidad, lo que no es del todo cierto ya que, por ejemplo, en la prueba de Navon cuando se les pregunta si ven la A afirman verla perfectamente. Así, que es necesario que la teoría para ser más consistente explique en qué nivel tiene lugar la dificultad para integrar la información (Baron-Cohen, 2010a).

Recientemente se ha puesto a prueba la teoría de la coherencia central en afectados de TEA, incluyendo sujetos con discapacidad intelectual y sin discapacidad intelectual, sujetos con síndrome de Williams y controles emparejados con y sin discapacidad intelectual. En el estudio se encontró que los participantes con síndrome de Williams fueron los más afectados en la coherencia central mientras que los participantes con TEA mostraron un patrón de pérdida de coherencia similar al encontrado en otros estudios sólo en cuatro condiciones de trabajo puntuales que favorecen el análisis local, con tendencia a desaparecer la pérdida de coherencia cuando se emparejaban con sujetos con discapacidad intelectual. Se concluye así que la coherencia central anormal no proporciona una explicación completa de los déficits de TEA y es más prominente en poblaciones con síndrome de William, caracterizados por un funcionamiento disminuido de la vía visual dorsal. Así, se considera que otros mecanismos como el déficit en la vía dorsal (mayor en el síndrome de Williams) puede ser la base de la coherencia central débil (Bernardino et al., 2012).

A pesar de los hallazgos anteriores se sigue considerando la coherencia central débil como una característica cognitiva del autismo debido a que se han encontrado alteraciones en este

proceso en sujetos con TEA (Booth & Happe, 2010; Happé, 1996; Jarrold & Russell, 1997; Jolliffe & Baron-Cohen, 1999a; Jolliffe & Baron-Cohen, 2001; Morgan, Maybery, & Durkin, 2003; van Lang, Bouma, Sytema, Kraijer, & Minderaa, 2006), a pesar de que no sean exclusiva de esta afectación. Trabajos recientes en el ámbito educativo han mostrado que la coherencia central débil se ha asociado de forma significativa con menores ganancias en el rendimiento después de la enseñanza, lo que afectaría aún los procesos de aprendizaje en el autismo (Aljunied, & Frederickson, 2013). Ahora bien, la coherencia central débil es una teoría en sí misma insuficiente ya que no logra explicar la totalidad de las características conductuales y cognitivas del autismo, como lo han mostrado trabajos en los que se ha encontrado poca o nula correlación entre el desempeño de afectados con TEA en tareas de ToM y tareas que miden coherencia central (Beaumont & Newcombe, 2006; Pellicano, Maybery, Durkin, & Maley, 2006). Tampoco se ha encontrado relación entre el desempeño en tareas de coherencia central y la presencia de conductas repetitivas, y disfunción ejecutiva (Pellicano, 2010; South, Ozonoff, & McMahon, 2007).

Otra teoría cognitiva explicativa del autismo, la teoría de la empatía-sistematización (Baron-Cohen, 2009), resalta tanto las dificultades que tienen los afectados con TEA para

comunicarse e interactuar socialmente, debido a retrasos y déficits en la empatía; como las habilidades excepcionales que tienen, señalando que conservan una capacidad de sistematización que puede incluso ser superior a la de sujetos no afectados con TEA (Baron-Cohen, 2010a; 2010b).

Baron-Cohen (2009, 2010b) plantea que la lectura de la mente es el componente cognitivo de la empatía, le denomina empatía cognitiva; en tanto que el componente reactivo que trata de ver si una reacción emocional se ajusta a los pensamientos y sentimientos de otras personas sería el elemento afectivo de la empatía o empatía afectiva. En los TEA los niveles de empatía estarían por debajo de la media, por lo que este sería un primer factor psicológico que explica los TEA según el autor.

Un segundo factor psicológico a considerar desde esta teoría es la capacidad de sistematización, que suele estar en la media o por encima de la media en el autismo. La sistematización implica la búsqueda de reglas por las que se rige un sistema para poder predecir sus cambios. Las reglas suelen derivarse de la deducción de que A y B están relacionados de forma sistémica entre sí, por lo que se debe reflexionar sobre si hay pruebas suficientes para suponer que A causa B. Se ha encontrado que los afectados con TEA puntúan

mucho más alto en la sistematización de lo que se esperaría, en comparación con controles emparejados (Baron-Cohen, 2009; Baron-Cohen, 2010a, 2010b).

Entre las fortalezas de esta teoría se destaca que identifica y aísla dos factores que explican los rasgos relacionados con el déficit social y otros factores asociados a TEA. Las dificultades en la comunicación social se explicarían por una empatía por debajo de la media, en tanto que la capacidad de sistematización por encima de la media explicaría la manifestación de intereses restringidos, la resistencia al cambio, y las conductas repetitivas. Otra fortaleza de esta teoría es que ofrece una visión distinta de la conducta repetitiva y los intereses restringidos en los afectados con TEA. Concibe la conducta repetitiva como el resultado de un comportamiento inteligente relacionada con el análisis detallado de sistemas, y no como un signo de daño cerebral. Adicionalmente, propone un estilo cognitivo diferente en los TEA, en el que se enfatiza en la atención a pequeños detalles ya que en un sistema cada elemento puede desempeñar un papel importante (Baron-Cohen, 2010a, 2010b).

Entre las críticas a la teoría Empatía-Sistematización se afirma que es posible que solo sea útil o aplicable en el caso de los afectados de autismo de alto desempeño o Síndrome de

Asperger, ya que sus obsesiones podrían ser entendidas en términos de una necesidad de sistematización fuerte, sin embargo, en el autismo clásico no todas las conductas obsesivas o repetitivas serían fácilmente explicadas desde la sistematización (Baron-Cohen, 2010b). Al respecto, se argumenta que tales conductas son una expresión de la capacidad para sistematizar en el autismo pero de forma distinta, mucho menos elaborada que en los casos de Autismo de alto desempeño o Síndrome de Asperger. Menciona por ejemplo, que la sistematización sensorial en el autismo clásico podría expresarse al golpear superficies o dejar que se escape arena entre los dedos, oler a la gente o comer lo mismo una y otra vez. En tanto que en el Síndrome de Asperger se podría ver reflejada en llevar siempre la misma ropa o insistir en hacer lo mismo todos los días (Baron-Cohen, 2010a).

Teniendo en cuenta la teoría Empatía-Sistematización, sería la divergencia entre la empatía y la sistematización lo que determinaría si una persona tiene tendencia a desarrollar TEA. Ahora, desde esta teoría se ha considerado la posibilidad de explicar el autismo con la ayuda de la hipótesis de cerebro masculino extremo, la cual se basa en la marcada diferencia que existe entre géneros para ejercer empatía y de sistematizar. Las mujeres tienen un mejor desempeño a la hora de ser

empáticas en relación a los hombres, y estos a su vez puntúan mejor en las pruebas que implican sistematizar. Así, se ha definido al autismo como una afectación masculina (Baron-Cohen, 2010a, 2010b).

Finalmente, existe otra teoría sobre el autismo según la cual éste se debe a una disfunción específica en una de las vías visuales del cerebro responsable de procesar el movimiento (vía magnocelular), en tanto que una segunda vía (parvocelular) está preservada (Davis, Bockbrader, Murphy, Hetrick, & O'Donnell, 2006; Spencer & O'Brien, 2006; Pellicano & Gibson, 2008; Pellicano, Gibson, Maybery, Durkin, & Badcock, 2005). Esta es una teoría psicológica debido a que se ha puesto a prueba mediante métodos psicológicos. Por ejemplo, se ha utilizado la prueba de los destellos luminosos (en la que se pasan rápidamente y uno a uno cuatro cuadrados, y el sujeto debe decir cuándo ve aparecer un nuevo cuadrado) y se ha encontrado que sujetos con autismo reaccionan más lentamente ante el cambio. Desde esta teoría se asume que la tendencia en el autismo a evitar todo estímulo en movimiento se debe a que no pueden procesarlo adecuadamente, de allí la hipersensibilidad sensorial (Baron-Cohen, 2010a).

La teoría magnocelular ha sido objeto de múltiples críticas. Por ejemplo, Baron-Cohen (2010a) critica el énfasis

que se hace en el componente visual, cuando la hipersensibilidad puede afectar todas las modalidades sensoriales. Adicionalmente, afirma que a los niños afectados con autismo les atraen los objetos que se mueven siguiendo patrones previsibles, lo que no concuerda con los supuestos de la teoría magnocelular. Finalmente, menciona haber comprobado, utilizando una prueba auditiva equivalente a la prueba de los destellos luminosos, que los autistas detectan mejor este tipo de cambios, lo que no concuerda con datos de estudios en los que se trabaja con estímulos visuales.

Síndrome de Asperger

El término "Síndrome de Asperger" fue utilizado por primera vez por Lorna Wing en 1981, quien introduce este diagnóstico en un intento por conseguir el reconocimiento de personas autistas muy capacitadas que no se ajustaban al estereotipo de Kanner. La autora elaboró una lista de seis criterios diagnósticos basados en las observaciones realizadas por Asperger (1944), estos son: 1) habla sin retraso, pero de contenido extraño, pedante, estereotipado; 2) comunicación no verbal caracterizada por poca expresión facial, voz monótona y gestos inapropiados; 3) interacciones sociales caracterizadas por falta de reciprocidad; 4) resistencia al cambio; 5) gesto y posturas

extrañas, motricidad gruesa torpe y en ocasiones estereotipias; y 6) buena memoria de repetición e intereses restringidos.

Posteriormente, la autora realiza modificaciones a los criterios anteriormente expuestos en función de su experiencia clínica. Así, menciona que no en todos los casos de Síndrome de Asperger se desarrolla el lenguaje a la edad esperada, y afirma que antes de los tres años estos niños pueden ser algo "extraños", observándose falta de atención conjunta y la ausencia de juego imaginativo (Wing, 1981). En este primer artículo sobre el Síndrome de Asperger menciona que las diferencias entre el autismo de tipo Kanner y el Síndrome de Asperger se explicarían solo por una diferencia en la severidad, siendo los sujetos diagnosticados con Síndrome de Asperger sujetos autistas de muy buena capacidad. Este hecho ha dado pie para que el diagnóstico de Síndrome de Asperger sea muy discutido por los clínicos, con poca precisión a la hora de delimitar los criterios diagnósticos (Happé, 2007; Torres, Caballero, & Rodríguez, 2001).

No obstante lo anterior, sistemas de clasificación vigentes como el DSM-IV-TR (APA, 2002) y CIE-10 (1995) consideran que las características principales del Síndrome de Asperger consisten en una marcada alteración en la interacción social y el desarrollo de patrones de comportamiento, intereses y

actividades restringidos y repetitivos. Puede estar presente un déficit importante en el uso de conductas no verbales que regulan la interacción social y la comunicación, por ejemplo, el mantenimiento del contacto ocular. De igual manera, también puede existir dificultad para desarrollar relaciones con los pares adecuadas al nivel de desarrollo, dificultad para compartir gustos, logros o intereses con otras personas; y ausencia de reciprocidad social o emocional (APA, 2002; Baron-Cohen, 2010a; Hall, 2003; Happé, 2007; Martín, 2004; Szatmari et al., 2000).

En cuanto al desarrollo del lenguaje, por lo general no hay retrasos del lenguaje clínicamente significativos, sin embargo, pueden estar alterados otros aspectos de la comunicación. El lenguaje suele ser inusual, el vocabulario es muy amplio, y pueden utilizarse expresiones bizarras. Las dificultades en la comunicación repercuten negativamente en la interacción social pudiéndose encontrar dificultad para el uso adecuado de claves no verbales que faciliten el intercambio social (APA; 2002; Attwood, 2002; Baron-Cohen, 2010a; Bennett et al., 2007; Dworzynski et al., 2008; Geurts & Embrechts, 2008; Happé, 2007; Loucas et al., 2008; Loukusa et al., 2007; Martín, 2004; McConachie, Couteur & Honey, 2005; Saalasti et al., 2008).

Además de lo anterior, en el síndrome de Asperger no se observa retraso significativo en el desarrollo cognitivo durante los tres primeros años de vida, si bien puede existir variabilidad en las funciones cognitivas (Alderson-Day, 2014). El desarrollo de habilidades verbales puede ser superior al desarrollo de habilidades perceptivo-manipulativas, puede existir torpeza motora, así como también, hiperactividad y déficit atencional (APA, 2002; Baron-Cohen, 2010a; Dawson & Lewy, 1989; Happé, 2007; McConachie et al., 2005; Morgan, Wetherby & Barber, 2008).

Datos epidemiológicos recientes indican que el Síndrome de Asperger afectaría de unos 20 a 30 de cada 10000 niños (Fombonne, 2006, 2009). Al igual que lo observado en el caso del Trastorno Autista, este número es muy superior a las estimaciones realizadas hace un par de décadas, datos que indican que es una patología mucho más frecuente que otras sobre las que se tiene mayor conciencia, por ejemplo, el Síndrome de Down (Alonso et al., 2007).

Respecto a su etiología, se ha señalado que el hecho de que clínicamente los individuos con este diagnóstico muestren síntomas más leves que las personas afectadas con autismo, hace que compartan las características neurobiológicas y riesgos genéticos asociados con la etiología del Trastorno Autista

(Baron-Cohen, 2010a) previamente mencionadas (ver nivel biológico y cognitivo del Trastorno Autista).

Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett fue caracterizado inicialmente por el médico austriaco Andreas Rett en 1966 como un trastorno neurológico ligado al cromosoma X que afectaba exclusivamente a las mujeres, éste registró el caso de 31 niñas alemanas que habían desarrollado regresión mental a edades tempranas (Coronel, 2002). No sería hasta mediados de la década de los 80 que se reconocería mundialmente el Síndrome de Rett tras la publicación del médico Hagberg y colaboradores en 1983 de la descripción del cuadro clínico de este síndrome (Campos, 2007). Hoy día se conoce que es un trastorno que se inicia en la primera infancia sin una razón evidente, ocurre casi exclusivamente en las niñas, aunque también se da en unos pocos varones; es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva global profunda en mujeres y está presente en diferentes grupos raciales y étnicos de todo el mundo. Es un trastorno del desarrollo pero no degenerativo (Coronel, 2002; Percy, 2008).

Entre las características clínicas del Síndrome de Rett resalta el ser un trastorno progresivo de autismo, con regresión en el desarrollo, pérdida de la utilización de las manos, aparición de estereotipias de lavado de manos, y

deterioro psicomotor progresivo que aparece en niñas de aspecto normal en sus primeros meses de vida. El estancamiento y la regresión comienzan entre los seis y los 18 meses de edad. El crecimiento del perímetro craneal, inicialmente normal, se estanca y evoluciona hacia una microcefalia adquirida; se empiezan a evidenciar alteraciones en la comunicación con la desaparición del lenguaje oral, y posteriormente aparece como síntoma más distintivo la pérdida del empleo útil de las manos. Poco a poco se va desarrollando un retraso cognitivo grave progresivo y será hasta los tres a cinco años de edad que se diagnostique, cuando se cumplen la totalidad de los criterios diagnósticos. Posteriormente, tendrá lugar un estado de estancamiento en el desarrollo, con progresos de aprendizaje muy lentos (APA, 2002; Chahrour & Zoghbi, 2007; Neul et al., 2010; Rett, 1987; Tejada, 2006; Tetzchner et al., 1996; Van Acker, Loncola, & Van Acker, 1997).

La evolución del Síndrome de Rett puede clasificarse en cuatro estadios. El estadio 1, o de detención temprana del desarrollo psicomotor, aparece entre los seis y 18 meses de vida y dura varios meses; el estadio 2, o de deterioro rápido, transcurre entre el primer y cuarto año de edad, y puede durar semanas o meses; el estadio 3, o fase pseudoestacionaria tiene lugar entre el cuarto y sexto año de edad; y el estadio 4, o de

deterioro motor tardío, transcurre entre los cinco y los siete años (Tejada, 2006).

Respecto a la prevalencia, no hay un estimado definido de la prevalencia para este síndrome, se sugiere que 1 de cada 10000 a 15000 mujeres lo presenta (Hagberg et al. 1983; Kozinetz et al., 1993), sin embargo, podrían ser más casos teniendo en cuenta que hay muchas niñas y mujeres que no han sido diagnosticadas, o se han diagnosticado erradamente con autismo infantil o parálisis cerebral. Adicionalmente, el hecho de que también existan hombres afectados por el síndrome aumenta la cifra de prevalencia (Meloni et al., 2000).

Respecto a la etiología del trastorno, Amir et al (1999) descubrieron que este síndrome es debido, casi en el 60% de los casos, a mutaciones en el gen MECP2, situado en Xq28. La herencia es de tipo dominante ligada al cromosoma X y por esto, en el caso de los varones, los niños no llegan a nacer o mueren al poco tiempo debido a una encefalopatía congénita grave. Por su parte, en las mujeres ocurre la inactivación de uno de los dos cromosomas X, provocando el amplio rango de manifestaciones fenotípicas características del trastorno. La severidad del cuadro clínico dependerá del porcentaje de cromosomas X mutados que están activos o inactivos (Beyer et al., 2002; Tejada, 2006; Zappella et al., 2003; Zeev et al., 2002).

El gen MECP2 activo se expresa en gran medida en todo el cuerpo, y es abundante en el cerebro, lugar central de la acción para el MECP2 (Cassel, Revel, Kelche, & Zwiller, 2004). El Síndrome de Rett interfiere con la maduración de áreas específicas del cerebro, principalmente, la corteza prefrontal, motora, temporal, tallo cerebral, cerebro anterior y ganglios basales; ocasionando deformidades en el neurodesarrollo que surgen de la disrupción del mecanismo mediante el cual la proteína MECP2 normalmente trabaja (Campos, 2007).

Adicionalmente, se han encontrado alteraciones morfofisiológicas macroscópicas como la disminución generalizada del espesor de la corteza cerebral y reducción del volumen de estructuras, por ejemplo, el núcleo caudado y el hipocampo; y microscópicas como la reducción del tamaño y la cantidad de neuronas y menor número de dendritas en las mismas (Bauman, Kemper, & Arin, 1995; Belichenko, Oldfors, Hagberg, & Dahlstrom 1994; Reiss et al., 1993; Shahbazian, Antalffy, Armstrong, & Zoghbi, 2002; Subramaniam, Naidu & Reiss, 1997). En estudios de neuroimagen funcional se ha encontrado una disminución en la perfusión sanguínea de zonas como el lóbulo frontal, el lóbulo temporal y el sistema límbico, y en el tronco cerebral (Lappalainen, Liewendahl, Sainio, Nikkinen, & Riikonen, 1997; Naidu et al., 2001; Nielsen, Friberg, Lou,

Lassen, & Sam, 1990). Estudios postmortem han permitido identificar una serie de cambios moleculares consistentes con la neuropatología anteriormete expuesta. Por ejemplo, las alteraciones dendríticas podrían estar relacionadas con la reducción de los niveles de proteínas asociadas a microtúbulos 2 (MAP-2), la sustancia P, y la prostaglandina endoperóxido H sintasa-2 (Deguchi et al., 2000; Kaufmann et al., 1995, 1997; Matsuishi et al., 1997; Whitty et al., 1993).

Trastorno desintegrativo infantil

El trastorno desintegrativo infantil (TDI), también conocido como síndrome de Heller y psicosis desintegrativa, fue identificado por Theodore Heller en 1908, educador especial que propuso el término "demencias infantiles" para esta patología por su característica regresiva. Heller describió a un grupo de pacientes que habían tenido un curso de desarrollo normal entre los dos y cuatro años de edad después de lo cual presentaron una pérdida progresiva de todas las habilidades y capacidades del desarrollo que hasta el momento habían alcanzado (Campos, 2007).

Inicialmente el TDI fue considerado como un trastorno médico, con causas médicas claramente identificables. Posteriormente los investigadores revisaron los casos registrados de esta condición y encontraron que no había una

causa médica o neurológica específica que explicara todas las características clínicas de la enfermedad. Por esa razón, el trastorno desintegrativo infantil se incluyó en la cuarta edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales DSM-IV en 1994 (Charan, 2012).

El DSM-IV-TR (APA, 2002) enuncia que la característica principal de este trastorno es una regresión importante en diferentes áreas de actividades posterior a por lo menos dos años de desarrollo en apariencia normal y anterior a los 10 años de edad. Podría presentarse una pérdida clínicamente significativa en por lo menos dos de las siguientes áreas del desarrollo: lenguaje, habilidades sociales o comportamiento adaptativo, control vesical o intestinal, juego, o habilidades motoras. En este trastorno se observa el mismo déficit en la interacción social, comunicación y comportamental que caracterizan al Trastorno Autista; y el diagnóstico suele estar asociado a discapacidad cognitiva global profunda.

Campos (2007) menciona que la presentación del cuadro clínico del TDI es similar al del Trastorno Autista, pero su inicio es diferente y tiene un peor pronóstico. Esto se debe a su característica regresiva posterior a un desarrollo normal. En este trastorno las personas afectadas muestran una mayor tendencia a manifestar anormalidades de más larga duración que

en otros trastornos generalizados del desarrollo con respecto a los síntomas de comunicación verbal y responsividad auditiva (Dawson, 2000; Erickson, Posey, Blankenship, Stigler, & McDougle, 2010; Kurita, Osada, & Miyake, 2004; Malhotra & Gupta, 1999; Zwaigenbaum et al., 2000).

La prevalencia del TDI es de 1.7 casos por cada 100000 niños, siendo más frecuente en varones que en mujeres (8:1) según lo descrito en la literatura (Charan, 2012; Fombonne, 2002). Esto confirma que se trata de una condición poco frecuente, y su prevalencia es 60 veces menor que para el Trastorno Autista (Fombonne, 2002)

La causa del TDI es desconocida, sin embargo, las investigaciones sugieren que puede ser el resultado de factores genéticos predisponentes combinados con estresantes ambientales como causas precipitantes y/o alteraciones en la neurobiología del cerebro (Malhotra & Gupta, 1999; Volkmar, Klin, Marans, & Cohen, 1997; Volkmar, Lord, Bailey, Schultz, & Klin, 2004). Aproximadamente la mitad de los niños diagnosticados con TDI tienen un electroencefalograma anormal y se ha asociado con convulsiones (Campbell & Shay, 1995; Tuchman & Rapin, 1997). También se ha asociado con diversas condiciones médicas incluyendo: neurolipidosis, lipidosis cerebral, panencefalitis esclerosante subaguda, leucodistrofia metacromática, y la

enfermedad de Schilder (Homan, Mellon, Houlihan, & Katusic, 2011). En ocasiones puede encontrarse anomalías neurológicas como macrocefalia moderada, microcefalia moderada e incoordinación motora (Volkmar et al., 1997; Volkmar et al., 2004).

Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Esta categoría, incluyendo el autismo atípico, fue considerada por el grupo de especialistas a cargo de organizar la información sobre los trastornos generalizados del desarrollo en el DSM-IV-TR (APA, 2002) y CIE-10 (OMS, 1995) en un esfuerzo por reconocer a un grupo de personas que no parecen pertenecer a ninguno de los otros trastornos generalizados del desarrollo, pero que muestran algunas alteraciones en las áreas comunicativa, social y/o a nivel de comportamientos, intereses o actividades restringidos y estereotipados (Campos, 2007). Así, las personas con Trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGD-NE) tienen déficits sociales similares al autismo y puede tener, además, alteraciones a nivel de comunicación, la regulación emocional, la cognición, e intereses restringidos. Sin embargo, su gravedad no permite que se cumpla con los criterios más restrictivos para otros trastornos generalizados del desarrollo (Towbin, 1997).

Se han realizado esfuerzos importantes por definir empíricamente el TGD-NE. Se destaca, por ejemplo, el trabajo de Buitelaar y Van der Gaag (1998) y Buitelaar et al. (1999), quienes recomiendan criterios de puntuación para el diagnóstico basados en la presencia de deficiencias graves en la interacción social, la comunicación y estereotipias. Se plantea que estos síntomas de comportamiento desadaptativo están en un continuo, de manera que los sujetos ubicados en el extremo grave se describirían como afectados por un Trastorno Autista. Adicionalmente, mencionan que existen algunos síntomas claves de TGD-NE que podrían utilizarse en el diagnóstico diferencial. Así, Buitelaar et al. (1999) encontraron que varios síntomas del DSM-IV / CIE-10 discriminan adecuadamente entre niños con TGD-NE e individuos sin TEA. Entre estos comportamientos se encuentran: la presencia de lenguaje ecolálico, dificultad para mantener contacto visual y la interacción social. Prior et al. (1998) llevaron a cabo un análisis de conglomerados en 135 niños de Gran Bretaña y Australia diagnosticados con Trastorno Autista, TGD-NE o Síndrome de Asperger, en el que se observó que los síntomas característicos en estos tres trastornos se expresan en un continuo de gravedad siendo el grupo con TGD-NE el que evidenciaba los síntomas más leves de los tres grupos.

La prevalencia del TGD-NE ha sido estimada por Fombonne (2009) mediante la revisión de 43 estudios epidemiológicos publicados desde 1966. El autor informa una prevalencia de 37.1/10000. Resalta que este grupo ha sido mucho menos estudiado en trabajos epidemiológicos anteriores, pero el progresivo reconocimiento de su importancia para el autismo ha hecho que sea considerado en estudios epidemiológicos más recientes que incluyen formas menos típicas de esta entidad diagnóstica.

Respecto a la etiología del TGD-NE se ha señalado que aunque clínicamente los individuos con este diagnóstico pueden mostrar síntomas más leves que las personas afectadas con autismo, las características biológicas y riesgos genéticos sugieren similitudes notables (Towbin, 1997). Las evidencias de investigaciones biológicas y conductuales han permitido establecer diversas hipótesis sobre la etiología del TGD-NE asumiéndose que es el resultado de diversas condiciones. Se han planteado hipótesis multifactoriales con susceptibilidad genética asociada (alteraciones en gen único, múltiples genes susceptibles, anomalías metabólicas, familia con antecedentes de autismo), así como también, se han considerado aspectos neurobiológicos relacionados con anomalías en el tallo cerebral, cerebelo, estructuras del sistema límbico, compromiso

en lóbulos frontal, temporal y parietal, desorganización de circuitos neuronales, activación cortical anormal, y anomalías en registros electroencefalográficos y anatomofuncionales reportadas mediante tomografía axial computarizada y resonancia magnética (Bauman, 1996; Campos, 2007; Johnson & Myers, 2007; Landrigan, 2010; Lord, Cook, Leventhal, & Amaral, 2013; Schumann, Barnes, Lord, & Courchesne, 2009; Tanguay, 2000; Towbin, 1997; Volkmar, Lord, Bailey, Schultz, & Klin, 2004).

La categoría diagnóstica TGD-NE ha sido muy criticada, ya que se ha considerado que estas personas cuentan con trastornos de base idénticos (Trastorno Autista) pero expresados fenotípicamente de forma menos severa (Buitelaar, Van der Gaag, Klin, & Volkmar, 1999; Campos, 2007; Heflin & Alaimo, 2006; Matson & Boisjoli, 2007; Walker et al., 2004). Por su parte, Charman y Stone (2006) señalan que, si se interpretan literalmente los criterios del DSM-IV-TR existentes, la mayoría de los niños con trastornos de comportamiento calificarían para un diagnóstico de TGD-NE, lo cual se encuentra lejos de ser aceptable, por lo que muchos médicos e investigadores no están de acuerdo con la definición actual de TGD-NE.

Evaluación y Diagnóstico de los TEA

Por lo general es un equipo interdisciplinar (psiquiatra infantil, psicólogo clínico, neuropsicólogo y otros

profesionales de la salud) el encargado de realizar el diagnóstico de TEA mediante un proceso basado en la observación directa de la conducta del paciente y entrevistas personales que puede tardar varias horas. La evaluación de un niño con sospecha de TEA debe incluir una historia clínica completa y una evaluación neuropsicológica acorde. Se deberá recoger información sobre la familia y el propio paciente, información sobre la escuela y su entorno, y sobre antecedentes personales y familiares. Hasta el momento se ha visto que los TEA son un conjunto de cuadros clínicos de aparición en la infancia temprana, representados en un espectro de severidad, es decir, se ordenan a lo largo de un espectro continuo. Independiente del cuadro clínico del que se trate, el diagnóstico se da tras la exploración de tres aspectos diferentes del desarrollo: la presencia de dificultades significativas para mantener relaciones sociales, la habilidad de la persona para comunicarse y la presencia de intereses restringidos, en algunos casos obsesivos, y comportamiento inusualmente repetitivo (Baron-Cohen, 2010a). Adicionalmente, el examen neurológico completo es obligado y dentro de la evaluación neuropsicológica deberá explorarse la inteligencia y el funcionamiento adaptativo; también pueden considerarse para una evaluación mucho más completa la valoración de las habilidades motoras, la atención, la memoria y destrezas visuoperceptivas,

el funcionamiento ejecutivo y habilidades lingüísticas (Fernández-Jaéna, Fernández-Mayoralas, Calleja-Pérez & Muñoz, 2007).

La triada de afectación característica de los TEA (alteraciones en la interacción social, comunicación y patrones restrictivos de intereses y/o actividades) se ve reflejada en la delimitación de los criterios diagnósticos de los diferentes cuadros clínicos de TEA, los cuales se enuncian a continuación.

Criterios diagnósticos DSM IV-TR/DSM-V.

Los criterios del DSM-IV-TR (APA, 2002, p. 74) para el diagnóstico de Trastorno Autista son:

A. Existe un total de 6 (o más) ítems de 1, 2 y 3, con por lo menos dos de 1, y uno de 2 y de 3:

1. alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

- a. importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
- b. incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.

- c. ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés).
 - d. falta de reciprocidad social o emocional.
2. alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:
- a. retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica).
 - b. en sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
 - c. utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
 - d. ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.
3. patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:

- a. preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo
 - b. adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
 - c. manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)
 - d. preocupación persistente por partes de objetos
- B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: 1 interacción social, 2 lenguaje utilizado en la comunicación social o 3 juego simbólico o imaginativo.
- C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil

Los criterios diagnósticos del DSM-IV-TR (APA, 2002, p. 81) para el Síndrome de Asperger son:

- A. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

1. importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social
2. incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas al nivel de desarrollo del sujeto
3. ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (p. ej., no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés)
4. ausencia de reciprocidad social o emocional

B. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:

1. preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo
2. adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales
3. manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)

4. preocupación persistente por partes de objetos

C. El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.

D. No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (p. ej., a los 2 años de edad utiliza palabras sencillas, a los 3 años de edad utiliza frases comunicativas).

E. No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.

F. No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

Los criterios del DSM-IV-TR (APA, 2002, p. 76) para el diagnóstico del Trastorno de Rett son:

A. Todas las características siguientes:

1. desarrollo prenatal y perinatal aparentemente normal.
2. desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento.
3. circunferencia craneal normal en el nacimiento.

B. Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal:

1. desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad.
2. pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (p. ej., escribir o lavarse las manos).
3. pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente).
4. mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco.
5. desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave.

Los criterios diagnósticos del DSM-IV-TR (APA, 2002, p. 79) para el Trastorno desintegrativo infantil son:

A. Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto.

B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:

1. lenguaje expresivo o receptivo
2. habilidades sociales o comportamiento adaptativo
3. control intestinal o vesical
4. juego
5. habilidades motoras

C. Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:

1. alteración cualitativa de la interacción social (p. ej., alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)
2. alteraciones cualitativas de la comunicación (p. ej., retraso o ausencia de lenguaje hablado, incapacidad para iniciar o sostener una conversación, utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje, ausencia de juego)
3. patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos

D. El trastorno no se explica mejor por la presencia de otro trastorno generalizado del desarrollo o de esquizofrenia.

Respecto a los criterios diagnósticos del DSM-IV-TR (APA, 2002) para el Trastorno generalizado del desarrollo no especificado, la clasificación no aporta criterios específicos para la utilización de esta categoría, sin embargo, se menciona que debe utilizarse cuando:

existe una alteración grave y generalizada del desarrollo de la interacción social recíproca o de las habilidades de comunicación no verbal, o cuando hay comportamientos, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen los criterios de un trastorno generalizado del desarrollo específico, esquizofrenia, trastorno esquizotípico de la personalidad o trastorno de la personalidad por evitación (p. 82).

En el DSM-V (APA, 2013) los Trastornos Generalizados del Desarrollo del DSM-IV-TR se han unificado bajo un único diagnóstico de Trastorno en el Espectro Autista (TEA), eliminando así todas las categorías existentes previamente (Trastorno Autista, Síndrome de Asperger, Trastorno de Rett, Trastorno desintegrativo infantil y Trastorno generalizado del desarrollo no especificado). Esta nueva categoría diagnóstica

engloba el Trastorno Autista, el Síndrome de Asperger, el Trastorno desintegrativo infantil y el Trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Estos cuatro cuadros clínicos corresponderían a una única condición con diferentes niveles de gravedad en el ámbito de la interacción social, y de las conductas restringidas y repetitivas. No se incluye dentro del Trastorno del Espectro Autista otros trastornos generalizados del desarrollo considerados en el DSM-IV-TR, como el Trastorno de Rett y el Trastorno desintegrativo infantil. Este es uno de los cambios hechos por el DSM-V que más controversias ha generado (Echeburúa, Salaberría & Cruz-Sáez, 2014).

Los criterios diagnósticos de TEA según el DSM-V (APA, 2013, p. 50) son:

A. Déficit persistentes en comunicación social e interacción social a lo largo de múltiples contextos, según se manifiestan en los siguientes síntomas, actuales o pasados (los ejemplos son ilustrativos, no exhaustivos):

1. Déficit en la reciprocidad socio-emocional, que oscilan desde un acercamiento social inadecuado y errores en el toma y daca de una conversación; un nivel reducido de compartir intereses, emociones, o afectos; fracaso para iniciar o responder a las interacciones sociales

2. Déficit en las conductas de comunicación no verbal empleadas para la interacción social, que oscilan, por ejemplo, desde una pobre integración entre la comunicación verbal y no verbal; alteraciones en el contacto ocular y el lenguaje corporal o déficit en la comprensión y el uso de gestos; a una total falta de expresión facial y comunicación no verbal.

3. Déficit en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones; que abarcan, por ejemplo, desde dificultades para ajustar su conducta para adaptarse a varios contextos sociales; dificultades para compartir el juego imaginativo o para hacer amigos; hasta la ausencia de interés por sus iguales.

Especificar la gravedad actual: La gravedad está basada en la comunicación social y en los patrones de conducta restrictivos o repetitivos.

B. Patrones de conductas, intereses o actividades restrictivas, repetitivas, como se manifiestan en al menos dos de los siguientes, actualmente o en el pasado (los ejemplos son ilustrativos y no exhaustivos):

1. Movimientos, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos (ej. Estereotipias motoras simples,

alineal objetos o girar objetos, ecolalia, frases ideosincráticas)

2. Insistencia en mantener las cosas de forma invariable, adhesión inflexible a rutinas, o a patrones de conductas verbales o no verbales ritualizados (ej. Malestar intenso a pequeños cambios, dificultades en los cambios, patrones de pensamiento rígido, rituales de saludos, necesitan seguir la ruta o comer la misma comida cada día).
3. Intereses muy restrictivos o fijos que son anormales en intensidad u objetivo (ej. Fuerte apego o preocupación con objetos inusuales, excesivamente circunscritos o intereses perseverativos).
4. Hiperreactividad o hiporreactividad sensorial o intereses inusuales a aspectos sensoriales del entorno (ej. Aparente indiferencia al dolor o a la temperatura, respuesta negativa a ciertos sonidos o texturas, excesivas conductas de oler o tocar objetos, fascinación visual con luces o movimientos):

Especificar la gravedad actual: La gravedad está basada en la comunicación social y en los patrones de conducta restrictivos o repetitivos

- C. Los síntomas deben estar presentes en el periodo temprano de desarrollo (pero pueden no ser completamente manifiestos hasta que la demanda social excede sus limitadas capacidades, o pueden ser enmascaradas por estrategias aprendidas anteriormente en la vida).
- D. Los síntomas causan limitaciones significativas a nivel social, laboral u otras importantes áreas del funcionamiento actual.
- E. Estas alteraciones no se explican mejor por discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) o retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el Trastorno del Espectro Autista coexisten frecuentemente; en tal caso habría que hacer un diagnóstico comorbido de Trastorno del Espectro Autista y discapacidad intelectual, la comunicación social debería ser inferior a la esperada para el nivel de desarrollo general.

En el DSM-V se incluye una nota aclaratoria en la que se indica que los individuos con diagnóstico bien establecido del DSM-IV de Trastorno Autista, Trastorno de Asperger, o Trastorno

generalizado del desarrollo no especificado deberían recibir el diagnóstico de TEA. Adicionalmente, se menciona que los individuos con marcados déficits en la comunicación social, pero cuyos síntomas no alcanzan los criterios para TEA, deberían ser evaluados para considerar el trastorno de comunicación social.

Finalmente, se proponen tres niveles de gravedad para el TEA basados en características de la comunicación social y conductas repetitivas/restrictivas. El nivel 3 indica que el sujeto requiere apoyo muy sustancial. Se caracteriza por graves déficits en las habilidades de comunicación social verbal y no verbal que causan graves limitaciones en el funcionamiento, iniciación de interacciones sociales muy limitadas, y mínima respuesta a las aperturas sociales de los demás. A nivel de conductas repetitivas/restrictivas se observa inflexibilidad en la conducta, extrema dificultad para cambiar, u otras conductas repetitivas/restrictivas que interfieren marcadamente el funcionamiento en todas las esferas. El nivel 2 indica que el sujeto requiere apoyo sustancial. Se caracteriza por marcados déficits en las habilidades de comunicación social verbal y no verbal, las limitaciones sociales aparecen incluso en situaciones con apoyos siendo estas muy limitadas, con respuesta reducida o anormal a la apertura social de los demás.

Adicionalmente, se observa inflexibilidad de la conducta, dificultades para cambiar, u otras dificultades repetitivas/restrictivas que son suficientemente obvias para cualquier observador y que interfieren en el funcionamiento en diferentes contextos. Finalmente, el nivel 1 indica que el sujeto requiere apoyo, y se caracteriza por déficits en la comunicación social que causan limitaciones significativas en lugares sin apoyo, dificultad para iniciar interacciones sociales, y respuestas atípicas o no exitosas ante la apertura social de otros. La persona puede parecer tener un menor interés en las interacciones sociales. Adicionalmente, se observa inflexibilidad en la conducta, y problemas para organizar y planificar, que causa interferencia significativa en el funcionamiento en uno o más contextos.

Son muchas las críticas que se han hecho al DSM-V; estas están directamente relacionadas con una pobre e inconsistente redacción del manual, tasas más altas de trastornos mentales, insensibilidad a su posible mal uso como parámetro forense, la inclusión de nuevos diagnósticos problemáticos (p. ej. el síndrome de riesgo de psicosis, el trastorno cognitivo menor, el trastorno disfuncional del carácter con disforia, entre otros), la eliminación del diagnóstico multiaxial, y la eliminación del criterio de significación clínica que implica

umbrales más bajos para el diagnóstico y por tanto incremento en las tasas de diagnósticos psiquiátricos (Echeburúa et al., 2014; Frances, 2012; Frances, 2013b; Frances & Widiger, 2012). Tal ha sido el descontento entre algunos psiquiatras con las debilidades del DSM-V que tras su publicación han recomendado a la comunidad médica no usar el manual (Frances, 2013a).

Criterios diagnósticos CIE-10.

La Décima Revisión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y otros Problemas de Salud (CIE-10) contempla dentro del grupo de Trastornos generalizados del desarrollo las siguientes categorías diagnósticas: Autismo infantil, Autismo típico, Síndrome de Rett, Otro trastorno desintegrativo de la infancia, Trastorno hiperkinético con retraso mental y movimientos estereotipados, Síndrome de Asperger, Otros trastornos generalizados del desarrollo, Trastorno generalizado del desarrollo sin especificación, Otros trastornos del desarrollo psicológico y Trastorno del desarrollo psicológico, no especificado. A continuación se mencionan los criterios diagnósticos de los cuadros clínicos de interés para el presente estudio.

Los criterios CIE-10 (OMS, 1995, p. 363) para el diagnóstico de Autismo infantil (F.84.0) son:

A. Presencia de un desarrollo anormal o alterado desde antes de los tres años de edad. Deben estar presentes en al menos una de las siguientes áreas:

1. Lenguaje receptivo o expresivo utilizado para la comunicación social.

2. Desarrollo de lazos sociales selectivos o interacción social recíproca.

3. Juego y manejo de símbolos en el mismo.

B. Deben estar presentes al menos seis síntomas de (1), (2) y (3), incluyendo al menos dos de (1) y al menos uno de (2) y otro de (3):

1. Alteración cualitativa de la interacción social recíproca. El diagnóstico requiere la presencia de anomalías demostrables en por lo menos tres de las siguientes áreas:

a. Fracaso en la utilización adecuada del contacto visual, de la expresión facial, de la postura corporal y de los gestos para la interacción social.

b. Fracaso del desarrollo (adecuado a la edad mental y a pesar de las ocasiones para ello) de relaciones con otros niños que impliquen compartir intereses, actividades y emociones.

- c. Ausencia de reciprocidad socio-emocional, puesta de manifiesto por una respuesta alterada o anormal hacia las emociones de las otras personas, o falta de modulación del comportamiento en respuesta al contexto social o débil integración de los comportamientos social, emocional y comunicativo.
- d. Ausencia de interés en compartir las alegrías, los intereses o los logros con otros individuos (por ejemplo, la falta de interés en señalar, mostrar u ofrecer a otras personas objetos que despierten el interés del niño).

2. Alteración cualitativa en la comunicación. El diagnóstico requiere la presencia de anomalías demostrables en, por lo menos, una de las siguientes cinco áreas:

- a. Retraso o ausencia total de desarrollo del lenguaje hablado que no se acompaña de intentos de compensación mediante el recurso a gestos alternativos para comunicarse (a menudo precedido por la falta de balbuceo comunicativo).
- b. Fracaso relativo para iniciar o mantener la conversación, proceso que implica el intercambio

recíproco de respuestas con el interlocutor (cualquiera que sea el nivel de competencia en la utilización del lenguaje alcanzado).

- c. Uso estereotipado y repetitivo del lenguaje o uso idiosincrásico de palabras o frases.
- d. Ausencia de juegos de simulación espontáneos o ausencia de juego social imitativo en edades más tempranas.

3. Presencia de formas restrictivas, repetitivas y estereotipadas del comportamiento, los intereses y la actividad en general. Para el diagnóstico se requiere la presencia de anormalidades demostrables en, al menos, una de las siguientes seis áreas:

- a. Dedicación apasionada a uno o más comportamientos estereotipados que son anormales en su contenido. En ocasiones, el comportamiento no es anormal en sí, pero sí lo es la intensidad y el carácter restrictivo con que se produce.
- b. Adherencia de apariencia compulsiva a rutinas o rituales específicos carentes de propósito aparente.
- c. Manierismos motores estereotipados y repetitivos con palmadas o retorcimientos de las manos o

dedos, o movimientos completos de todo el cuerpo.

d. Preocupación por partes aisladas de los objetos o por los elementos ajenos a las funciones propias de los objetos (tales como su olor, el tacto de su superficie o el ruido o la vibración que producen).

C. El cuadro clínico no puede atribuirse a las otras variedades de trastorno generalizado del desarrollo, a trastorno específico del desarrollo de la comprensión del lenguaje (F80.2) con problemas socio-emocionales secundarios, a trastorno reactivo de la vinculación en la infancia (F94.1) tipo desinhibido (F94.2), a retraso mental (F70-72) acompañados de trastornos de las emociones y del comportamiento, a esquizofrenia (F20) de comienzo excepcionalmente precoz ni a Síndrome de Rett (F84.2).

Los criterios CIE-10 (OMS, 1995, p. 363) para el diagnóstico de Autismo atípico (F.84.1) son:

A. Presencia de un desarrollo anormal o alterado aparecido a los tres o después de los tres años de edad (el criterio es como el del autismo a excepción de la edad de comienzo).

B. Alteraciones cualitativas en la interacción social recíproca o alteraciones cualitativas en la comunicación o formas de comportamiento, intereses o actividades restrictivas, repetitivas y estereotipadas (el criterio es como para el autismo a excepción de que no es necesario satisfacer los criterios en términos del número de áreas de anormalidad).

C. No se llega a satisfacer los criterios diagnósticos de autismo (F84.0).

El autismo puede ser atípico tanto en la edad de comienzo (F84.11) como por sus manifestaciones clínicas (F84.12). Los síndromes que no puedan incluirse en uno de ellos se codifican como F84.12.

Los criterios CIE-10 (OMS, 1995, p. 363) para el Síndrome de Rett (F.84.2) son:

A. Normalidad aparente durante los períodos prenatal y perinatal, desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros cinco meses de edad y perímetro cefálico normal en el momento del parto.

B. Desaceleración del crecimiento cefálico entre los cinco meses y los cuatro años de edad junto a una pérdida de las capacidades motrices manuales previamente adquiridas

entre los seis y los treinta meses de edad. Esto se acompaña de una alteración de la comunicación y de las relaciones sociales y de la aparición de marcha inestable y pobremente coordinada o movimientos del tronco.

C. Grave alteración del lenguaje expresivo y receptivo, junto a retraso psicomotor grave.

D. Movimientos estereotipados de las manos (como de retorcérselas o lavárselas) que aparecen al tiempo o son posteriores a la pérdida de los movimientos intencionales.

Los criterios CIE-10 (OMS, 1995, p. 364) para Otro trastorno desintegrativo de la infancia (F.84.3) son:

A. Desarrollo aparentemente normal hasta al menos los dos años de edad. Se requiere para el diagnóstico la presencia de una capacidad normal para la comunicación, para las relaciones sociales y el juego, y para los comportamientos adaptativos hasta al menos los dos años de edad.

B. Al comenzar el trastorno se produce una clara pérdida de capacidades previamente adquiridas. Se requiere para el diagnóstico una pérdida clínicamente significativa de

capacidades (y no sólo un fracaso puntual en ciertas situaciones) en al menos dos de las siguientes áreas:

1. Lenguaje expresivo o receptivo.
2. Juego.
3. Rendimientos sociales o comportamientos adaptativos.
4. Control de esfínteres.
5. Rendimientos motores.

C. Comportamiento social cualitativamente anormal. El diagnóstico requiere la presencia demostrable de alteraciones en dos de los siguientes grupos:

1. Alteraciones cualitativas en las relaciones sociales recíprocas (del estilo de las del autismo).
2. Alteración cualitativa de la comunicación (del estilo del autismo).
3. Patrones restringidos de comportamiento, intereses y actividades repetitivas y estereotipadas, entre ellas, estereotipias motrices y manierismos.
4. Pérdida global de interés por los objetos y por el entorno en general.

D. El trastorno no se puede atribuir a otros tipos de trastornos generalizados del desarrollo, a epilepsia adquirida con afasia (F80.6), a mutismo selectivo (F94.0), a esquizofrenia (F20.F29), ni a Síndrome de Rett (F84.2).

Los criterios CIE-10 (OMS, 1995, p. 364) para el diagnóstico de Síndrome de Asperger (F.84.5) son:

A. Ausencia de retrasos clínicamente significativos del lenguaje o del desarrollo cognitivo. Para el diagnóstico se requiere que a los dos años haya sido posible la pronunciación de palabras sueltas y que al menos a los tres años el niño use frases aptas para la comunicación. Las capacidades que permiten una autonomía, un comportamiento adaptativo y la curiosidad por el entorno deben estar al nivel adecuado para un desarrollo intelectual normal. Sin embargo, los aspectos motores pueden estar de alguna forma retrasados y es frecuente una torpeza de movimientos (aunque no necesaria para el diagnóstico). Es frecuente la presencia de características especiales aisladas, a menudo en relación con preocupaciones anormales, aunque no se requieren para el diagnóstico.

- B. Alteraciones cualitativas en las relaciones sociales recíprocas (del estilo de las del autismo).
- C. Un interés inusualmente intenso y circunscrito o patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, con criterios parecidos al autismo aunque en este cuadro son menos frecuentes los manierismos y las preocupaciones inadecuadas con aspectos parciales de los objetos o con partes no funcionales de los objetos de juego.
- D. No puede atribuirse el trastorno a otros tipos de trastornos generalizados del desarrollo, a trastorno esquizotípico (F21), a esquizofrenia simple (F20.6), a trastorno reactivo de la vinculación en la infancia de tipo desinhibido (F94.1 y .2), a trastorno anancástico de personalidad (F60.5), ni a trastorno obsesivocompulsivo (F42).

El CIE-10 (OMS, 1995) no aporta instrucciones para la utilización de la categoría Otros trastornos generalizados del desarrollo (F.84.8). En tanto que el Trastorno generalizado del desarrollo sin especificación (F.84.9) es una categoría residual que se usa para aquellos trastornos que se ajustan a la descripción general de trastornos generalizados del desarrollo pero que no cumplen los criterios de ninguno de

ellos a causa de información insuficiente o datos contradictorios.

Identificación temprana de los TEA.

Los trabajos para la identificación temprana de los TEA durante los primeros dos años de vida cada vez son más fructíferos, esto es debido a un mayor conocimiento acerca de los signos tempranos de TEA, el desarrollo de instrumentos de cribado y diagnóstico efectivos, y la creciente evidencia sobre la estabilidad del diagnóstico que se hace alrededor de los dos años de edad (Boyd, Odom, Humphreys, & Sam, 2010).

Se han realizado esfuerzos importantes para detectar signos de TEA desde los primeros años de vida (Barbaro & Dissanayake, 2009; Barbaro et al., 2011; Baron-Cohen et al., 2000; Bilszta, 2013; Crais et al., 2006; Edwards & Bristol, 1991; Greenspan et al., 2008; Guthrie et al., 2013; Klinger & Renner, 2000; McClure & Melville, 2007; Moore & Goodson, 2003; Orlandi et al., 2012; Pinto-Martin & Levy, 2004; Pivalizza, 2007; Richman, 1988; Rutter, 2006; "Searching for early signs of autism spectrum disorders. Researchers seek to identify biomarkers and behaviors to enable earlier diagnosis", 2007; Teitelbaum et al., 1998), con la convicción de que el diagnóstico temprano es la mejor oportunidad para la intervención temprana, lo que maximiza los resultados en términos de desarrollo en la

infancia y mejora la calidad de vida de las familias (Barbaro & Dissanyake, 2009).

Existe evidencia a favor de los beneficios de la intervención en casos de TEA antes de los cuatro años con una duración de al menos dos años. Se ha reportado mejora en el CI y ganancia a nivel de capacidad de adaptación, un incremento en las oportunidades para alcanzar un mayor desarrollo de habilidades lingüísticas y socio-cognitivas, viéndose favorecida la funcionalidad; y una mayor probabilidad de inclusión en aula regular (Dawson, 2008; Eikeseth et al., 2007; Fernell et al., 2013; Green, Brennan, & Fein, 2002; Harris & Handleman, 2000; Helt et al., 2008; McConachie & Diggle, 2007; Pierce, 2011; Rogers, 1998; Rogers & Vismara, 2008; Woods & Wetherby, 2003; Zwaigenbaum et al., 2013).

Barbaro y Dissanayake (2009) afirman que si bien los TEA tienen una base neurobiológica incuestionable, el conocimiento limitado de la misma ha hecho que el diagnóstico dependa de observaciones comportamentales y de la historia evolutiva del niño. Durante las dos últimas décadas se han visto avances importantes en el diagnóstico temprano de TEA, proceso que inició con el uso retrospectivo de videos caseros con el fin de examinar características comportamentales en niños que habían sido previamente diagnosticados, y el reporte de los padres de

niños afectados (Adrien et al., 1991; Adrien et al., 1993; Baranek, 1999; Mars, Mauk, & Dowrick, 1998; Osterling & Dawson, 1994; Werner, Dawson, Osterling, & Dinno, 2000).

Las investigaciones desarrolladas recurriendo al análisis retrospectivo de videos de niños con TEA en edades comprendidas entre el nacimiento y los dos años, han encontrado alteraciones en la conducta social y en aspectos relacionados con la comunicación. Así, entre las dificultades a nivel social descritas se destacan: el ignorar a las personas, tendencia a aislarse, pobre interacción social, contacto visual disminuido, ausencia de respuesta al llamado por el nombre, no señalar objetos ni mostrar objetos que son de interés, alteración en protodeclarativos y en el uso emergente de gestos (Adrien, et al., 1991; Adrien et al., 1993; Clifford et al., 2007; Colgan et al., 2006; Nadig et al., 2007; Osterling & Dawson, 1994; Osterling et al., 2002).

En el análisis de videos de niños que posteriormente fueron diagnosticados con TEA, se encontró que estos presentan déficits en el establecimiento de contacto visual y expresión de la sonrisa social alrededor de los seis meses, en comparación con niños sin TEA. Los niños con TEA muestran dificultades para iniciar y responder a conductas que requieren atención conjunta, si bien no muestran mayor impedimento para

solicitar la atención de adultos (Clifford & Dissanayake, 2008; Clifford et al., 2007; Goldberg et al., 2008). Se ha encontrado poca exploración de objetos, disminución en la respuesta de orientación entre los cero y seis meses (Maestro et al., 2002), déficit en la orientación al llamado por el nombre en niños de ocho meses (Clifford et al., 2007; Nadig et al., 2007), retraimiento, pobre iniciativa social, hipoactividad y falta de modulación emocional antes de los 12 meses (Maestro et al., 2005).

Los estudios basados en el análisis del reporte retrospectivo de los padres se han realizado mediante el diligenciamiento de cuestionarios sobre conductas relacionadas con el desarrollo temprano de los niños, preocupaciones de los padres en relación al desarrollo, y registros de la edad en la que se empezaron a observar conductas problemáticas en el desarrollo de los pequeños.

Vostanis et al. (1998) utilizaron el reporte de padres para estudiar los signos tempranos de TEA. Los autores encontraron que niños entre 12 y 18 meses tienen bajas puntuaciones en ítems que miden atención social y comunicación, imitación, señalar objetos, jugar a cucu, disfrutar de caricias, buscar la aprobación de los padres, poco interés en otros niños y saludar espontáneamente.

En otro trabajo en el que se evaluaron comportamientos presentes antes de los 2 años (Young, Brewer & Pattison, 2003), se encontró dificultades en la conciencia social y comprensión de situaciones sociales, falta de disfrute en las interacciones sociales con poco interés en otros niños, contacto visual disminuido, y falta de referencia social evidenciada en la ausencia de conductas de atención conjunta.

Baranek et al. (2003) desarrolló el cuestionario *First Year Inventory*, diseñado para ser diligenciado por padres de niños de hasta 12 meses. Al ser aplicado a niños con TEA y comparar el desempeño de este grupo con el de niños con desarrollo típico y retraso en el desarrollo, se encontró que los niños con TEA presentan desde edades muy tempranas dificultades para responder al llamado por el nombre, muestran poco interés en pares, no muestran sonrisa social y las expresiones faciales son limitadas, no juegan al "cucu" y poco demandan la atención del cuidador. En este estudio se encontró que ítems que evaluaban conductas de imitación, comunicación no verbal, procesamiento sensorial, patrones restrictivos de comportamiento y conductas repetitivas, no discriminaban muy bien entre niños con TEA y niños con desarrollo típico.

Werner y Dawson (2005) desarrollaron un instrumento llamado *The Early Development Interview* con el que evaluaron el

desarrollo de niños con TEA, desarrollo típico y retraso en el desarrollo, con edades comprendidas entre el nacimiento y los 2 años. En su estudio encontraron que los niños con TEA tuvieron mayores déficits sociales que los niños con desarrollo típico entre los tres y seis meses, y mayores déficits que niños con retraso en el desarrollo entre los 13 y los 15 meses. Así, en niños con TEA se observó contacto visual disminuido, fallos en la respuesta al llamado por el nombre, déficits en el uso de la atención conjunta y poco interés en la interacción social. Los autores afirmaron que las conductas sociales (atención conjunta y comunicación social) son el mejor indicador de diagnóstico diferencial entre niños con TEA y sin TEA (Baranek, Watson, Crais, & Reznick, 2003; Reznick, Baranek, Reavis, Watson, & Crais, 2007; Watson et al., 2007; Werner & Dawson, 2005).

El aumento en el conocimiento del fenotipo temprano de los TEA ha permitido identificar prospectivamente estos cuadros clínicos en la infancia y niñez temprana (Bryzon et al., 2007; Clifford & Dissanayake, 2008; Clifford et al., 2007; Landa, Holman, & Garrett-Mayer, 2007; Mitchell et al., 2006; Nadig et al., 2007; Zwaigenbaum et al., 2005). Los estudios prospectivos permiten al investigador provocar comportamientos a una edad específica, en lugar de depender de la presentación espontánea en video o el informe retrospectivo de los padres, lo que tiene

algunas limitaciones metodológicas como el que las conductas observadas se encuentran limitadas a representaciones selectivas y poco naturales en las que no se puede intervenir (p. ej. una fiesta de cumpleaños o una actividad familiar), y el que la respuesta de los padres a cuestionarios son vulnerables a fallos o distorsiones en los recuerdos (Barbaro & Dissanayake, 2009).

Estudios prospectivos de hermanos menores de niños con TEA, considerados como sujetos con alto riesgo de autismo, han contribuido a un mayor conocimiento de este grupo de trastornos (Sullivan et al., 2007). Los resultados de estos estudios han corroborado los hallazgos de investigaciones que recurren al análisis retrospectivo de videos.

Se han encontrado déficits que predicen el diagnóstico de TEA a los 2 o 3 años, entre estos se encuentran déficits en la interacción social alrededor del primer año de vida (Landa et al., 2007; Sullivan et al., 2007), y entre los seis y 12 meses, con alteraciones en el afecto e irritabilidad (Bryzon et al., 2007). Se han descrito alteraciones en la esfera social, intersubjetiva y comunicativa de niños entre los 18 y 24 meses de edad con dificultad para establecer contacto visual, cambiar el foco atencional y seguir objetos con la mirada, y dificultad a nivel de atención conjunta (Wetherby et al., 2007). De igual

manera, se ha reportado alteraciones en la comunicación que se evidencian entre los 12 y 14 meses caracterizadas por disminución en la respuesta al llamado por el nombre (Zwaigenbaum et al., 2005), uso de frases cortas y/o poca comprensión del vocabulario (Mitchell et al., 2006; Zwaigenbaum et al., 2005).

En la revisión sistemática de la literatura sobre identificación temprana de signos de TEA realizada por Saint-Georges et al. (2010), se concluye sobre el curso del desarrollo de signos tempranos de TEA que la sintomatología característica -alteraciones en la socialización y comunicación- está presente desde el primer año de vida, incluso antes de los seis meses, pero no de forma marcada. Esto ha hecho que el diagnóstico temprano sea difícil.

Los autores resaltan que es posible que los niños muestren atención conjunta, reacciones emocionales e interés social en los primeros meses, pero los recién nacidos que luego son diagnosticados con TEA poco hacen uso de estas habilidades. Los niños pueden progresar en el desarrollo de habilidades sociales y comunicativas hasta los 18 meses antes de perder habilidades de interacción social y apego dominadas. Durante el segundo año hay una mayor afectación a nivel de socialización, con poco interés en otras personas, conductas de evitación, disminución

del uso de gestos comunicativos, en el establecimiento de contacto visual, y de la actividad social. Si bien habilidades sociales intersubjetivas como la atención conjunta, señalar, solicitar; se ven reducidas desde los primeros meses, estas pueden aumentar en el segundo año para finalmente disminuir al final de este periodo. Respecto a las habilidades comunicativas, refieren que el habla puede disminuir en los primeros seis meses, aumentar en el segundo semestre y estancarse en el segundo año, aunque en algunos casos las habilidades verbales no se ven tan afectadas. Finalmente, la comprensión del lenguaje puede verse alterada en grado variable, ya que si bien los niños con TEA atienden menos al lenguaje verbal y son menos sensibles al llamado por su nombre cerca de los 12 meses de edad, hay niños que demuestran adecuada capacidad de comprensión en el primer año y en ocasiones con mejora en el segundo año (Saint-Georges et al., 2010).

Respecto a la edad de inicio y de reconocimiento de los síntomas en los casos de autismo infantil, se ha encontrado que muchos niños manifiestan problemas en el desarrollo entre los 12 y los 24 meses (De Giacomo & Fombonne, 1998; Rogers & Di Lalla, 1990; Short & Schopler, 1988), y algunos muestran un desarrollo atípico antes de los 12 meses (Adrien et al., 1991;

Adrien et al., 1993; Baranek, 1999; Osterling & Dawson, 1994; Stone, Hoffman, Lewis, & Ousley, 1994; Werner et al., 2000).

En cuanto al Síndrome de Asperger, ni el DSM-IV-TR, ni el CIE-10 especifican la edad de inicio del síndrome. Sin embargo, en la literatura científica se ha reportado que la edad de reconocimiento de los síntomas es posterior a la observada en el autismo debido a que estos niños desarrollan habilidades lingüísticas apropiadas para la edad y la severidad de los síntomas es menor que en el autismo clásico. Así, el Síndrome de Asperger usualmente no se identifica hasta entrada la etapa escolar, por lo general, posterior a los cuatro años (Brereton & Tonge, 2002; Fitzgerald & Corvin, 2001). Sin embargo, se han encontrado casos en los que se reporta que el diagnóstico es posible antes de los 36 meses (Dewrang & Sandberg, 2010; McConachie, Le Couteur, & Honey, 2005).

Si bien se ha descrito que la aparición de los signos y síntomas de TEA ocurre a temprana edad, el diagnóstico no se hace sino entre los tres y cuatro años, e incluso el tiempo puede aumentar a cerca de los nueve años cuando se trata del diagnóstico de Síndrome de Asperger (Barbaro & Dissanayake, 2009). Entre las razones por las cuales se presenta este problema se destaca el hecho de que los criterios diagnósticos vigentes (DSM-IV-TR, DSM-V y CIE-10) contemplan conductas que

pueden no estar presentes antes de los 36 meses, por lo que difícilmente son observadas en la primera infancia (p. ej. dificultad en la socialización con pares, conductas repetitivas, estereotipias e intereses restringidos) (Gray & Tonge, 2001; Mooney, Gray, & Tonge, 2006). Adicionalmente, los médicos y pediatras carecen de un entrenamiento para la identificación de signos tempranos de TEA, con poca experiencia clínica para identificar síntomas sutiles de TEA. Con frecuencia los clínicos atenúan las preocupaciones de los padres y les piden que no se preocupen ya que todo marcha bien (Barbaro & Dissanayake, 2009; Baron-Cohen et al., 1992).

Instrumentos de cribado de TEA.

Existen diferentes instrumentos útiles para el diagnóstico de TEA, sin embargo, las dos medidas estándar de oro para el diagnóstico del autismo, *The Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS; Lord et al., 2000) y *The Autism Diagnostic Interview* (ADI-R; Lord et al., 1997), no fueron desarrolladas para ser aplicadas a niños menores de 24 meses, por lo que su utilidad en estas edades aún se desconoce (Stone, McMahon & Henderson, 2008).

Stone et al. (2008) refieren que uno de los desafíos más grandes para los investigadores del autismo ha sido traducir el conocimiento empírico producto de las investigaciones sobre

signos tempranos de TEA, en aplicaciones clínicas que permitan identificar factores de riesgo de TEA en edades tempranas y determinar las edades en las que ciertos signos de TEA son más característicos. Así, se han desarrollado diferentes medidas de cribado de TEA para ser aplicadas a la población general y en contextos pediátricos, con el fin de favorecer la identificación temprana de signos de TEA en beneficio de la población infantil y sus familias.

Entre los principales instrumentos de cribado de TEA se encuentra *The Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT; Baron-Cohen et al., 1992), traducido al español como Lista de verificación para la detección del autismo en niños pequeños. Es una herramienta breve diseñada para ser aplicada en el sistema de salud de atención primaria con el fin de identificar a niños de 18 meses de edad con riesgo de TEA. El instrumento fue aplicado inicialmente a 41 hermanos de niños con TEA y 50 niños con desarrollo típico, todos mayores de 18 meses. Se encontró que el uso de protodeclarativos, el monitoreo de la mirada y el juego simulado eran las características conductuales que mejor predecían el diagnóstico posterior de TEA a los 36 meses.

Posteriormente, Baron-Cohen et al. (1996) usaron el CHAT en 16235 niños de 18 meses de edad durante un chequeo de rutina de

desarrollo. Doce niños fueron identificados con riesgo de TEA, 10 de los cuales recibieron el diagnóstico de TEA y dos recibieron un diagnóstico de retraso en el desarrollo; los diagnósticos se mantuvieron estables durante 3.5 años, con una tasa de falsos positivos del 16.6%. En un estudio de seguimiento a largo plazo de esta misma población, Baird et al. (2002) encontraron que aunque el CHAT tenía una excelente especificidad (0.98), carecía de sensibilidad (0.38), ya que 50 niños adicionales se identificaron con TEA a la edad de 7 años y ninguno de ellos había sido identificado como “en riesgo” a los 18 meses. La baja sensibilidad del CHAT reduce su uso como instrumento de cribado, ya que un gran porcentaje de los niños con TEA (aproximadamente el 60%) no se identificó por el CHAT a los 18 meses.

Con el fin de mejorar la sensibilidad del instrumento, se desarrolló una versión modificada del CHAT, *The Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT; Robins et al., 2001), traducida al español como Lista de verificación para la detección del autismo en niños pequeños modificada. El instrumento depende del informe de los padres y del seguimiento a las respuestas de los mismos mediante una entrevista telefónica. Está diseñado para ser aplicada a niños de 24 meses de edad. El M-CHAT fue aplicado en una población no

seleccionada de 1122 niños de 18 a 25 meses de edad y en una muestra de alto riesgo de TEA (171 niños de 18 a 30 meses de edad). Se encontró que seis ítems relacionados con las áreas de interacción social y comunicación discriminaban mejor entre los niños diagnosticados con y sin TEA, estos son el uso de protodeclarativos, respuesta al nombre, el interés en los compañeros, compartir intereses con los padres, seguimiento visual y la imitación/juego simbólico. Se encontró que la sensibilidad oscilaba entre 0.87 y 0.97; la especificidad varió de 0.95 a 0.99, y el PPV varió 0.36 hasta 0.80. Estos datos sugieren que el M-CHAT es capaz de discriminar entre los TEA y otros problemas del desarrollo a los 24 meses de edad y tiene una mayor sensibilidad para la detección de trastornos del espectro autista que el CHAT.

En los estudios de validación del M-CHAT realizados en Estados Unidos (Robins et al., 2001), España (Canal et al., 2011), Argentina (Manzone, 2013), China (Wong et al., 2004) y Japón (Inada, Koyama, Inokuchi, Kuroda, & Kamio, 2011) se ha encontrado que los ítems psicométricamente más potentes entre todos los del M-CHAT son los que evalúan la atención conjunta del niño en respuesta a una solicitud de los padres. Por ejemplo, cuando alguien externo le dice al niño "mira aquello" señalando algo con su índice, la reacción adecuada del niño

sería la mirada a sus padres en respuesta a una situación nueva. En el estudio de Ventola et al. (2007) se encontró que solo cuatro ítems diferenciaban significativamente a niños con retraso en el desarrollo y alteraciones del lenguaje, de niños con TEA, estos son todos los relacionados con la atención conjunta y la sensibilidad social (e.g. respuesta al llamado por el nombre, señalar objetos, solicita atención, y seguimiento visual). Esto refuerza el hecho de que la capacidad de respuesta social y comportamientos relacionados con la atención conjunta son déficits nucleares en los TEA.

Los instrumentos anteriores han sido criticados ya que por su naturaleza realizan una aproximación categorial más que cuantitativa al cribado, lo que no es coherente con el hecho de que los TEA se expresen en un continuo. Así, se esperaría que los instrumentos sean más cuantitativos que categóricos (Allison, et al., 2008).

Con el fin de solventar el problema anterior se desarrolló en Reino Unido *The Quantitative Checklist for Autism in Toddlers* (Q-CHAT; Allison et al., 2008), traducido al castellano como Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños, a partir de la modificación de una versión previa, *The Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT; Robins et al., 2001).

El uso del Q-CHAT en población pediátrica con TEA y población general ha arrojado resultados preliminares en cuanto a la presencia de signos autísticos que se observan con mayor frecuencia en grupos de niños con TEA. En el trabajo de Allison et al (2008), en el que se estudiaron por primera vez las características psicométricas del instrumento, se encontró que la puntuación global media de los niños con TEA ($M = 51.8$, $DE = 14.3$) fue superior a la puntuación de los controles sanos ($M = 26.7$, $DE = 7.8$). El instrumento mostró una fiabilidad adecuada con un Alfa de Cronbach de 0.83 ($n = 330$). Las propiedades psicométricas definitivas de la versión original del Q-CHAT aún se encuentran en estudio, el instrumento ha sido adaptado en países hispanohablantes entre los que se encuentran Chile (Universidad de Talca, Chile) y Argentina (INECO, Buenos Aires), pero no se han publicado datos de los estudios realizados en estos países.

Allison, Auyeung y Baron-Cohen (2012) realizaron un estudio con la finalidad de identificar los 10 ítems con mayor valor predictivo del Q-CHAT aplicando el instrumento a un grupo clínico de 126 niños y un grupo de comparación de 754 niños pequeños. Los resultados arrojaron 10 ítems con una media de valor predictivo alta ($VVP = .58$) y un punto de corte de 3 en esta versión abreviada. La sensibilidad fue de 0.91, la

especificidad de 0.89 y la consistencia interna estimada mediante el estadístico Alfa de Cronbach de 0.85. Los ítems seleccionados por su alto valor predictivo fueron el 1, 2, 5, 6, 9, 10, 15, 17, 19 y 25. El ítem con mayor valor predictivo encontrado en el estudio fue el ítem 1 (*¿La/Lo mira su hijo/a cuando Ud. dice su nombre?*), los ítems que mostraron mayor valor predictivo están relacionados con conductas a nivel de interacción social (atención conjunta, contacto visual, empatía) y comunicación (juego simbólico, primeras palabras, y uso de gestos simples).

Otro instrument de cribado es *The Screening Tool for Autism in Two-Years-Olds* (STAT; Stone, Coonrod, & Ousley, 2000; Stone, Coonrod, Turner, & Pozdol, 2004). Fue diseñado para diferenciar niños de dos años con riesgos de TEA de aquellos en riesgo de otros trastornos del desarrollo. Consta de 12 ítems que evalúan la reproducción, la imitación motora, la comunicación y las habilidades de atención conjunta. Stone, McMahon y Henderson (2008) estimaron la utilidad del STAT con niños menores de 24 meses, y su capacidad para distinguir entre las formas más leves de TEA y otros problemas de desarrollo, esto se hizo mediante la administración del instrumento a 71 niños de alto riesgo (59 hermanos de niños con TEA y 12 sujetos con retraso en el desarrollo) de 12 a 23 meses. Se encontró que las

propiedades de cribado para identificar a los niños con TEA de 14 meses y mayores eran buenas (sensibilidad de 0.93; especificidad de 0.83; PPV = .68; VPN = .97), pero insuficiente para los niños de 12 a 13 meses de edad, por lo que su uso en esta población no es recomendado.

The Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (Swinkels et al., 2006) fue diseñado para el cribado de TEA en niños entre los 14 y 15 meses. El instrumento fue puesto a prueba en un grupo de niños de la población general que habían puntuado positivo previamente en un instrumento de cribado de 4 ítems. Se encontró que de estos, 18 niños fueron diagnosticados con TEA, lo que sugiere que es posible detectar casos de TEA a una edad temprana. Los ítems con mayor valor predictivo fueron aquellos relacionados con conductas sociales y comunicativas, en tanto que los movimientos estereotipados mostraron ser menos predictivos de TEA. Se ha encontrado que el uso de este instrumento en la población general no es recomendado dado su prevista baja sensibilidad y el hallazgo de un número elevado de falsos positivos (Dietz, Swinkels, van Daalen, van Engeland, & Buitelaar, 2006).

The Autism Detection in Early Childhood (ADEC; Young, 2007), previamente conocido como *The Flinders Observational Schedule of Preverbal Autistic Characteristics*, es una escala

de observación semiestructurada para la identificación temprana de alteraciones en la interacción social y comunicación característicos de TEA. Es una herramienta aplicable a niños desde los 12 meses que puede ser usada tanto por clínicos como por no clínicos. El instrumento tiene una buena consistencia interna (Alfa de Cronbach de 0.85), una buena fiabilidad test-retest ($r = .82$), y alta confiabilidad entre evaluadores ($r = .97$). La especificidad de la ADEC es de 0.80, y la sensibilidad de 0.70, y aumenta a 0.90 y 0.88, respectivamente, cuando se consideran sólo los niños menores de 30 meses.

Finalmente, *The Autism Observation Scale for Infants* (Bryson, Zwaigenbaum, McDermott, Rombough, & Brian, 2008) es una escala de observación semiestructurada basada en el juego diseñada para evaluar las manifestaciones conductuales de TEA entre los seis y 24 meses de edad en un grupo de hermanos de niños con TEA. La sensibilidad y especificidad de la escala es de 0.84 y 0.98, respectivamente. Respecto a sus propiedades psicométricas, el instrumento se aplicó a 5385 niños de la población general de los cuales 60 mostraron signos de TEA. De los 60 niños detectados, 56 (93%) entre los nueve y 24 meses fueron diagnosticados. Así, la sensibilidad del instrumento es muy buena, sin embargo, no fue capaz de discriminar adecuadamente entre niños con TEA y niños con retraso en el

desarrollo del lenguaje, lo que limita su uso como instrumento clínico de cribado.

El Modelo de Rasch

La construcción y análisis de tests psicométricos se ha basado, principalmente, en la Teoría Clásica de los Tests (TCT), un modelo ampliamente conocido, simple y flexible; pero cuyas limitaciones han llevado a la propuesta de modelos alternativos como el modelo de Rasch (Inchausti, Prieto, & Delgado, 2014; Prieto & Delgado, 2003).

El modelo de Rasch fue así denominado en homenaje al matemático danés Georg William Rasch, quien dio a conocer las bases del modelo en un libro publicado 1960 titulado *Probabilistic models for some intelligence and attainment tests* (Chachamovich, Fleck, Trentini, & Power, 2008). Su propuesta representa una alternativa al modelo clásico que permite la medición conjunta de personas e ítems en una misma dimensión o constructo, con todas las ventajas que ello implica.

Características del modelo de Rasch.

El modelo de Rasch se fundamenta en dos supuestos principales: el atributo que se pretende medir puede representarse en una dimensión donde sólo se situarían conjuntamente las personas y los ítems; y el nivel de la persona en el atributo y la dificultad del ítem determinan la

probabilidad de obtener una respuesta correcta. Cuando el control de la situación es adecuado, esta expectativa es viable y puede ser representada matemáticamente a través del modelo (Prieto & Delgado, 2003; Quintão, Delgado & Prieto, 2013).

La formula mediante la cual se expresa esta relación es:
 $\ln (P_{is} / 1 - P_{is}) = (B_s - D_i)$. Esta ecuación indica que el cociente entre la probabilidad de una respuesta correcta y la probabilidad de una respuesta incorrecta a un ítem ($P_{is} / 1 - P_{is}$), es una función de la diferencia en el atributo entre el nivel de la persona (B_s) y el nivel del ítem (D_i). Así, cuando una persona responde a un ítem equivalente a su competencia, tendrá la misma probabilidad de una respuesta correcta o incorrecta ($P_{is} / 1 - P_{is} = 0.50/0.50$). En este caso, el logaritmo natural de ($P_{is} / 1 - P_{is}$), refleja que la dificultad del ítem es equivalente al nivel de competencia del sujeto ($B_s - D_i = 0$). Si la competencia de la persona es mayor que la requerida por el ítem ($B_s - D_i > 0$), la probabilidad de una respuesta correcta será mayor que la de una respuesta incorrecta. Si la competencia de la persona es menor que la requerida por el ítem ($B_s - D_i < 0$), la probabilidad de una respuesta incorrecta será mayor que la de una respuesta correcta (Prieto & Delgado, 2003; Stone, 2003).

Prieto y Delgado (2003) enumeran una serie de ventajas del modelo de Rasch, estas son: la medición conjunta, la

objetividad específica, las propiedades de intervalo y la especificidad del error típico de medida.

La medición conjunta implica que los parámetros, tanto de las personas como de los ítems, se expresan en las mismas unidades y se localizan en el mismo continuo. Como no todos los ítems miden el mismo nivel del constructo, con esta formulación se obtienen datos mucho más cercanos a la realidad y es posible identificar aquellos ítems que la persona tiene una alta o baja probabilidad de resolver correctamente (Bond & Fox, 2001; Prieto & Delgado, 2003).

“Una medida solo se considera válida y generalizable si no depende de las condiciones específicas con las que ha sido obtenida (Prieto & Delgado, 2003, p. 95)”. La afirmación anterior destaca la importancia de la objetividad específica como característica del modelo de Rasch. La objetividad específica es la propiedad por la que la diferencia entre dos personas en un atributo no depende de los ítems específicos con los que es estimada, y la diferencia entre dos ítems no depende de las personas que se utilizan para cuantificarla. Así las comparaciones entre personas son independientes de los ítems administrados y las estimaciones de los parámetros de los ítems no son influidas por la distribución de la muestra que se usa para la calibración (Prieto & Delgado, 2003).

Las estimaciones del modelo de Rasch se expresan en una escala logit, por lo que el modelo tiene propiedades de intervalo, a diferencia de la TCT. Una escala logit (unidad log odds) es una escala de intervalo en la que las unidades en las que se miden las distancias entre las localizaciones en el mapa de la persona-ítem tienen un valor consistente. Por la propiedad de intervalo a diferencias iguales entre un sujeto y un ítem le corresponden probabilidades idénticas de una respuesta correcta. Así, la interpretación de las diferencias en la escala es la misma a lo largo del atributo medido (Bond & Fox, 2001; Lopes, Prieto, Delgado, Gamito, & Trigo, 2010; Prieto & Delgado, 2003). Debido a que el modelo de Rasch utiliza la misma medida (logit), las estimaciones de las personas y los ítems pueden compararse para determinar si la dificultad de los ítems es o no apropiada para la muestra estudiada. Debe existir solapamiento considerable en el mapa entre los parámetros de dificultad de los ítems y los niveles en la variable latente de las personas (Arias-Martínez, Arias-González & Gómez, 2013).

Finalmente, la especificidad del error típico de medida permite cuantificar la precisión con la que se mide en cada punto de la dimensión y seleccionar los ítems que permiten

incrementar la precisión en regiones del atributo previamente especificadas (Prieto & Delgado, 2003; Quintão, 2010).

Las ventajas del modelo de Rasch no pueden garantizarse cuando los datos empíricos no se ajustan al modelo. De acuerdo con el modelo, se espera que la probabilidad de responder a un ítem dependa solo de los niveles de la persona y el ítem en el atributo medido, de esta manera los parámetros de los sujetos e ítems tendrían significado teórico (Prieto & Delgado, 2003). Para proporcionar la evidencia de que un ítem se ajusta a los requerimientos del modelo se utilizan dos estadísticos principales, *Infit* y *Outfit* (Linacre, 2002), que son medias de residuos (diferencias entre las puntuaciones observadas y las estimadas desde el modelo). El estadístico *Outfit* es la media no ponderada de los residuos cuadráticos estandarizados de una persona o un ítem. El *Outfit* es muy sensible a la presencia de outliers (valores muy inesperados). Por su parte, el *Infit* es un estadístico de ajuste más robusto, corresponde a la media de los residuos cuadráticos estandarizados ponderados con su varianza. El valor esperado para las dos medias es la unidad (Wright, 1996).

Existen distintos criterios para valorar la magnitud de los estadísticos *Infit* y *Outfit*, sin embargo, se suele considerar que valores entre 0.5 y 1.5 revelan un ajuste

razonable al modelo. Los valores entre 1.5 y 2.0 manifiestan un desajuste moderado con pocas consecuencias para la validez de las medidas. Por su parte, los índices menores de 0.5 son sugerentes de sobreajuste, en tanto que los valores superiores a 2.0 manifiestan un desajuste severo (Linacre, 2002, 2011).

Desde el modelo de Rasch la fiabilidad de cada medida individual se puede estimar mediante el error estándar (desviación típica de los estimadores) y la fiabilidad promedio de un grupo de medidas (de personas o de ítems) mediante estadísticos denominados *Person Separation Reliability* e *Item Separation Reliability*. Estos estadísticos pueden oscilar entre 0 y 1, y son similares al coeficiente de fiabilidad clásico (cociente entre la varianza verdadera y la varianza observada). Para lograr una medición adecuada se recomienda que el valor de estos estadísticos sea superior a 0.70 (Cadavid, Delgado, & Prieto, 2007).

Finalmente, la Undimensionalidad es un supuesto central del modelo de Rasch, este principio indica que la variable constituye un único atributo en el que varían las personas y los ítems, de forma que sus diferencias son claramente interpretables (Bond & Fox, 2007). La utilización del modelo de Rasch para la construcción y/o análisis psicométrico requiere que se satisfaga con el supuesto de unidimensionalidad. De acuerdo con Linacre (2011), existe una

unidimensionalidad esencial o suficiente si el porcentaje explicado por las medidas derivadas del modelo es superior al 50% y si la varianza explicada por los ítems es más de cuatro veces la varianza explicada por el primer contraste (el primer autovalor de los residuos). Posturas un poco más flexibles consideran que no es arriesgado asumir unidimensionalidad esencial cuando las medidas derivadas del modelo explican al menos un 20% de la varianza observada (Reckase, 1979) y el primer autovalor de los residuales es menor que 2 y explica menos del 10% de la varianza (Lopes et al., 2014).

Modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978).

De acuerdo con Lozano (2005), en la tradición de Rasch existen varios modelos, entre estos se encuentra el *Modelo de Poisson* (Rasch, 1960), *Binomial* (Rasch, 1960; Andrich, 1978), el *Modelo de Escalas de Calificación* (Andrich, 1978; Wright & Masters, 1982) y el *Modelo de Crédito parcial* (Wright & Masters, 1982).

El *Modelo de Poisson* y el *Binomial* se utilizan cuando los ítems son dicotómicos, es decir, solo hay dos categorías de respuestas posibles. El *Modelo de Crédito Parcial* y el *Modelo de Escalas de Calificación* han sido clásicamente utilizados en formatos politómicos (Lozano, 2005). Se recomienda recurrir al *Modelo de Crédito Parcial* cuando el formato de respuesta no

está definido de la misma forma para todos los ítems. Por su parte, se recomienda utilizar el *Modelo de Escalas de Calificación* cuando el formato de respuesta está definido de la misma forma para todos los ítems del test, de manera que es posible asumir que para cada ítem de la prueba el valor de cada categoría es el mismo, y que la única diferencia de los ítems se debe a su localización en el continuo de la variable que se mide (Barbero, 1999).

Así, el *Modelo de Escalas de Calificación* (Andrich, 1978), es una extensión del modelo de Rasch para ítems politómicos. El modelo se describe en la siguiente expresión:

$$\ln (P_{nik} / P_{ni(k-1)}) = B_n - D_i - F_k$$

Donde P_{nik} es la probabilidad de que la persona n , al contestar al ítem i elija la categoría de respuesta k ; $P_{ni(k-1)}$ es la probabilidad de que la persona n , al contestar al ítem i elija la categoría de respuesta inmediatamente inferior a k ; B_n es el parámetro de la persona n en la variable medida; D_i es la dificultad del ítem i ; y F_k es el *paso* de una categoría a otra y es constante entre los ítems.

Una de las aplicaciones más útiles del *Modelo de Escalas de Calificación* consiste en que permite determinar empíricamente si el sistema de categorías para evaluar las respuestas es apropiado métricamente. Linacre (2002, 2011) enuncia una serie de criterios a considerar para lograr unas

categorías adecuadas, sin embargo, como análisis previo, se debe corroborar que las correlaciones ítem-test (biserial-puntuales) sean positivas y moderadamente altas, ya que las correlaciones negativas pueden indicar errores de codificación, y las correlaciones muy bajas son indicadores de multidimensionalidad. Así, la funcionalidad de las categorías de respuesta se determina teniendo en cuenta los siguientes criterios:

1. Frecuencia suficiente de observaciones para cada categoría de respuesta. Deben existir por lo menos 10 observaciones en cada categoría. Una baja frecuencia conduce a una estimación imprecisa e inestable del paso entre las categorías sucesivas.
2. Distribución regular de las elecciones de las categorías. La situación ideal es una distribución uniforme, pero también es adecuada una distribución unimodal o bimodal con las frecuencias mayores en las categorías de los extremos.
3. Incremento monotónico de los promedios de las medidas de las personas que eligen las categorías.
4. Las categorías no deben presentar un desajuste elevado con el modelo. Para poner a prueba el ajuste de las personas, ítems y categorías, se usan los estadísticos *Infit* y *Outfit*.

5. Los puntos de transición (pasos) entre las categorías sucesivas deben aumentar monotónicamente. Se sugiere agrupar categorías adyacentes como solución empírica al problema de desorden en los pasos (Andrich, 2013; Linacre, 2002; Lopes et al., 2014).

Además del estudio de la funcionalidad o calidad de las categorías de respuesta, se debe estudiar el ajuste de las personas y los ítems al modelo mediante los estadísticos *Infit* y *Outfit*, estimar la fiabilidad de cada medida individual mediante el error estándar (desviación típica de los estimadores) y los estadísticos *Person Separation Reliability* e *Item Separation Reliability*; y adicionalmente, realizar un análisis específico de la adecuación de los datos para el supuesto de unidimensionalidad a través del análisis de componentes principales de los residuos (Lopes et al., 2010).

Objetivos

Objetivo general

Validar en Colombia el Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños (Q-CHAT).

Objetivos específicos:

1. Analizar el Q-CHAT con el Modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978), una extensión del modelo de Rasch (1960) para ítems politómicos. Este análisis implica:
 - a. Adaptación cultural de la traducción al español del Q-CHAT realizada en Argentina.
 - b. Analizar la calidad psicométrica de las categorías de respuesta de la adaptación colombiana del cuestionario Q-CHAT.
 - c. Estimar los parámetros del modelo, analizar su precisión y el grado de ajuste de los datos de la adaptación colombiana del cuestionario Q-CHAT.
 - d. Poner a prueba la unidimensionalidad de la adaptación colombiana del cuestionario Q-CHAT.

2. Poner a prueba la asociación de las puntuaciones en el Q-CHAT con las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle Screening, una medida del desarrollo psicomotor de los niños.

Metodología

Diseño

El presente trabajo se ubica en el enfoque cuantitativo, corresponde a un diseño correlacional, ya que pone a prueba relaciones entre variables (Delgado & Prieto, 2008). En este estudio no se manipulan deliberadamente variables ya que la variable independiente (Trastorno en el espectro del autismo) no es manipulable.

Participantes

La muestra estuvo conformada por 130 niños de edad cronológica comprendida entre 18 y 42 meses. Se utilizó un procedimiento de muestreo no probabilístico, de conveniencia, por razones de disponibilidad y accesibilidad. Así, la muestra seleccionada estuvo conformada por 100 niños de la población general y 30 niños con diagnóstico de TEA, usuarios de servicios de salud de atención primaria (consulta pediátrica), neuropediatría y un centro de estimulación infantil de la ciudad. Las tablas 1 y 2 muestran las características demográficas de la muestra. Para formar parte del estudio los participantes debían cumplir con los siguientes criterios de inclusión:

Participantes con TEA:

- . Tener un diagnóstico de trastorno en el espectro del autismo según los criterios del DSM-IV-TR/ CIE-10.
- . Tener una edad cronológica entre 18 y 42 meses
- . No tener historia de prematuridad ni antecedentes perinatales que ameritaran maniobras especiales de reanimación.
- . No tener historia de alteraciones neurológicas, neuropsicológicas, genética y/o psicopatológicas clínicamente demostrables diferentes a las relacionadas con el diagnóstico de TEA.
- . Padres bachilleres como nivel mínimo de escolaridad

Grupo de comparación:

- . Sujetos de la población general que asisten a consulta pediátrica de control a crecimiento y desarrollo, o niños que asisten a centros de atención educativa a la primera infancia
- . Tener una edad cronológica entre 18 y 42 meses
- . No tener historia de prematuridad ni antecedentes perinatales que ameritaran maniobras especiales de reanimación.

. No tener historia de alteraciones neurológicas, neuropsicológicas, genéticas y/o psicopatológicas clínicamente demostrables.

. Padres bachilleres como nivel mínimo de escolaridad

En la selección de la muestra se tuvo en cuenta que el número de niños diagnosticados con TEA a temprana edad es bajo, por lo que se trató de asegurar un mínimo de tres casos de población general por cada caso de TEA.

Cabe anotar que el autismo tiene una mayor prevalencia en hombres que en mujeres (Belloch et al., 1995), y dado que el diagnóstico temprano en Colombia es limitado por el poco conocimiento que se tiene a nivel del contexto educativo y de atención primaria en salud sobre signos tempranos de TEA, al tiempo que no se cuenta con instrumentos de cribado para ello, encontrar niñas de 18-42 meses de edad con diagnóstico de TEA no fue posible. Así, la totalidad de la muestra del grupo clínico estuvo conformada por varones, en tanto que la muestra de la población general estuvo conformada tanto por varones como por mujeres.

Considerando que el instrumento de recolección de la información es contestado por un adulto, en la mayoría de los casos la madre del niño, se tuvo en cuenta su nivel de instrucción o escolaridad.

Tabla 1

Caracterización de la muestra por edad cronológica y meses de gestación

	Grupo clínico (N=30)		Grupo de comparación (N=100)		t	P	d
	N	DE	N	DE			
Edad	32.4	6.8	27.9	6.1	-3.5	.001*	0.30
Meses de gestación	39.4	1.5	39.5	1.11	0.803	.424	0.07

Nota. *p<0.01

Debido a que en el grupo de comparación 12 sujetos mostraron antecedentes de prematuridad y uno de ellos alteraciones genéticas, se excluyeron del estudio, quedando una muestra final de 100 sujetos.

La media de edad del grupo clínico es de 32.4 (DE = 6.8) años, superior al grupo de comparación, en el que se observa una media de edad de 27.9 (DE = 6.1) años. La diferencia de edad entre ambos grupos es estadísticamente significativa.

Tabla 2

Caracterización de la muestra por género, escolaridad y estrato socio-económico

	Grupo		Grupo de		χ^2	p
	clínico		comparación			
	(N=30)		(N=100)			
	N	%	N	%		
Escolaridad del informante					1.71	.636
Bachiller	3	10	15	15		
Técnico	5	17	9	9		
Tecnólogo	6	20	20	20		
Universitario	16	53	56	56		
+Estrato socio-económico					12.45	.029
1	1	3	2	2		
2	0	0	8	8		
3	12	40	37	37		
4	16	53	28	28		
5	1	3	22	22		
6	0	0	3	3		

Nota. * $p < .01$; +el estrato socio-económico colombiano consta de 6 niveles, siendo 1 el de menor ingresos y 6 el de mayores ingresos.

Instrumentos

Cuestionario socio-demográfico y de antecedentes del desarrollo.

Se utilizó un cuestionario socio-demográfico y de antecedentes pre, peri y postnatales diseñado para propósitos de esta investigación. En el cuestionario se preguntó sobre género, edad en meses de los niños, fecha de nacimiento, teléfono de contacto, estrato socioeconómico, nivel educativo de la madre, meses de gestación durante el embarazo, complicaciones durante el embarazo, complicaciones durante el parto y preocupaciones en relación al desarrollo del niño.

Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en Niños pequeños (Q-CHAT) (Allison et al., 2008).

El Q-CHAT es un instrumento que consta de 25 ítems dirigidos a los padres que se responde de acuerdo a una escala Likert de 5 puntos (0-4) que permite cuantificar rasgos autistas en edades tempranas (desde los 18 meses). Este formato de respuesta admite que niños con riesgo de TEA muestren una baja puntuación (y no solo ausencia de) en las conductas claves de rasgos autistas, de manera que sean tenidos en cuenta en el continuo y se les haga seguimiento.

Se han hecho públicos datos preliminares sobre las propiedades psicométricas de la versión original del Q-CHAT

(Allison et al., 2008) encontrándose una consistencia interna aceptable (alfa de Cronbach = 0.83) y una correlación test-retest de 0.82 ($n = 330$). Como puntos de corte para valorar los resultados del Q-CHAT, los autores sugieren utilizar los datos obtenidos al aplicar el cuestionario a grupos de población control y afectados por TEA. En el caso de la población control, la media es igual a 26.7 ($DE = 7.8$). Por su parte, el grupo con TEA tiene una media de 51.8 ($DE = 14.3$) que puede variar dependiendo el sexo. Así, en varones se ha encontrado una media de 51.3 ($DE = 14.1$) y en mujeres de 54.6 ($DE = 14.9$). El cuestionario ha sido traducido al español y adaptado en Latinoamérica en Chile y Argentina. Para este estudio se utilizó como referencia la adaptación argentina del Q-CHAT con el fin de adaptarlo y validarlo en la población colombiana.

Es un instrumento fácil de administrar porque los familiares completan el cuestionario en la sala de espera, y con aquellos casos que resultan sospechosos se contacta posteriormente con el fin de concertar una evaluación específica. El tiempo para completar este cuestionario está calculado en 5-10 minutos (Allison et al., 2008).

Inventario del Desarrollo Battelle Screening (Newborg, Stock, Wnek, 1996 adaptado al español por De La Cruz y González).

Se utilizó la adaptación española de la prueba de screening del Inventario de Desarrollo Battelle (Newbor, Stock & Wnek, 1996). El instrumento fue elaborado por un grupo de profesionales de diversos campos para los Laboratorios Columbus del Battelle Memorial Institute. Es una prueba de aplicación individual, está tipificada y se emplea para evaluar las habilidades del desarrollo en niños entre el nacimiento y los ocho años. Proporciona información sobre los puntos fuertes y débiles de los sujetos con el objetivo de elaborar programas individualizados.

El Battelle screening está compuesto por 96 ítems (dos por cada nivel de edad) relacionados con distintas áreas del desarrollo, que pertenecen a diferentes edades del desarrollo expresadas en meses. Cada ítem tiene una puntuación de 0 si el niño no quiere o no puede intentar un ítem o la respuesta es una pobre aproximación a la conducta deseada; una puntuación de 1 si el niño intenta realizar lo indicado en el ítem pero no consigue alcanzar totalmente el criterio establecido; y una puntuación de 2 si el niño responde de acuerdo con el criterio establecido. El sistema de valoración en tres puntos permite

realizar una evaluación sensible que tiene en cuenta tanto las habilidades que el niño empieza a adquirir como las que están ya enteramente desarrolladas. El tiempo de aplicación de la prueba screening oscila entre 10 y 15 minutos cuando se trata de niños con edades inferiores a 3 años.

Las áreas evaluadas por el instrumento son las siguientes: Área Personal/Social, que estudia la capacidad de realizar interacciones sociales significativas. Área Adaptativa, que evalúa las habilidades de autoayuda. Área Motora, para la capacidad de usar y controlar los músculos del cuerpo (fina y gruesa). Área de Comunicación, que se divide en comunicación receptiva y expresiva. Área Cognitiva, que aprecia habilidades y capacidades de tipo conceptual. Se obtiene una puntuación por cada escala y también ofrece una puntuación total. Los resultados directos se transforman en edades equivalentes de desarrollo.

El Battelle se aplica principalmente en el ámbito clínico de la evaluación temprana y la educación especial (Benner, 1992; Culbetson & Willis, 1993; McLean, Bayley, & Wolery, 1996; citados en Moraleda, Romero, & Cayetano, 2013). Se utilizó la versión screening y no la prueba completa por su mayor adecuación al ámbito clínico, ya que el tiempo requerido para la administración de la versión completa hace casi

impracticable su utilización en hospitales y centros de salud de atención primaria por requerirse de varias sesiones. La versión abreviada es una opción más breve que permite su aplicación en una sola sesión.

El Battelle es una medida del desarrollo ampliamente utilizada en Colombia (Acosta, Moreno, & Axpe, 2012; Campo-Ternera, 2010; Campo-Ternera, 2011; Flórez-Romero & Arias-Velandia, 2010; Moraleda, Romero, & Cayetano, 2013; Rubio, 2012). Esta es una escala de rápida administración que facilita información útil para la intervención en casos de problemas del desarrollo identificados y permite explorar un amplio rango de edad. La aplicación de la prueba de screening presenta en todas las subescalas correlaciones con la prueba total por encima del $p = .96$, excepto para el área cognitiva que es de $p = .92$ (Newbor, Stock & Wneck, 1996). Así, los resultados de la prueba predicen los resultados de todo el inventario y sus componentes.

Un estudio sobre la validez de Pruebas de cribado de neurodesarrollo global para niños menores de 5 en población latinoamericana arrojó que el Battelle Development Inventory Screening fue una de las pruebas con mayor sensibilidad y especificidad en la validez de criterio. La evidencia de su validación es de alta calidad metodológica, lo que la confirma

como una herramienta confiable para la detección de alteraciones en el neurodesarrollo (Romo-Pardo et al., 2012).

Procedimiento

Fue solicitada la autorización para la adaptación y validación del Q-CHAT en Colombia a los autores Allison et al. (2008), adscritos al Centro de Investigación en Autismo de la Universidad de Cambridge en Reino Unido. El permiso fue concedido el 10 de Enero de 2012. Se utilizó la adaptación argentina del instrumento realizada a partir de la versión original en inglés por la doctora Alexia Rattazzi, para lo cual se contactó a la autora quien concedió el permiso para la adaptación del instrumento.

Después que el comité de ética de la Universidad de Salamanca evaluó y aprobó el proyecto de investigación, se procedió a adaptar culturalmente el Q-CHAT a la población colombiana. Se revisó la redacción del cuestionario por parte de un experto en neurodesarrollo y dos voluntarios de la población general bilingües, esto con el fin de identificar los términos con diferencias culturales. Se identificaron 6 términos y expresiones que fueron modificadas. La sustitución de los términos se realizó mediante la traducción inversa de estos ítems (Inglés - Español Colombia - Inglés). En el ítem 7 se modificó la palabra lavarropas (washing machine) cambiándola

por lavadora, en el ítem 16 se modificó el término canilla (tap) por pluma, en el ítem 23 se cambió la expresión un pedacito de hilo (pieces of string) por un trozo de cuerda, y en el ítem 24 se cambió la palabra hipersensible (oversensitive) por demasiado sensible teniendo en cuenta que resulta más fácil su comprensión en sujetos con bajo nivel de escolaridad. En el ítem 9 se modificó la conjugación de los verbos cuidar por cuidara y hablar se cambió por hablara para facilitar la comprensión de la expresión "jugar a hacer como si".

El cuestionario modificado constituyó el instrumento preliminar en su nueva versión. Adicionalmente, se incluyó un apartado que recogía información acerca de variables socio-demográficas y antecedentes del desarrollo.

La nueva versión del instrumento se sometió a una prueba piloto en población neuropediátrica con el fin de recoger las impresiones de 20 padres de niños entre 18 y 36 meses acerca de la claridad y usabilidad del mismo. Los resultados del pilotaje mostraron que el cuestionario era de fácil comprensión, las preguntas y las categorías de respuestas claras. Los padres manifestaron que acompañar las preguntas con dibujos facilita aún más la comprensión y se mostraron conformes con la longitud del cuestionario ya que les tomó entre 5 y 10 minutos

completarlo. Así, se comprobó que esta nueva versión del instrumento era clara y de fácil diligenciamiento por lo que se confirmó como versión definitiva.

La toma de datos para la prueba piloto se realizó durante el mes de marzo de 2012. Para evitar prejuicios entre los padres de niños con TEA que pudieran acceder al cuestionario se utilizó en el mismo solo la sigla Q-CHAT y se informó a los padres que era un cuestionario que permitía explorar el desarrollo comunicativo y social en la infancia, siguiendo el criterio aplicado en otros países en donde se ha validado la versión anterior del Q-CHAT, el M-CHAT (Canal et al., 2011; Wong et al., 2004).

A continuación, se contactaron centros de atención pediátrica de la ciudad de Cartagena y centros de atención educativa a la primera infancia invitándoles a participar en la investigación. Se hizo una visita a los directores científicos de los centros de atención pediátrica y directores de centros de atención educativa a la primera infancia interesados en participar con el fin de resolver inquietudes en relación al estudio y presentar el protocolo de evaluación que se iba a utilizar. Tres instituciones permitieron el acceso a la población, el Centro de rehabilitación integral de Cartagena - Rehabilitar IPS, Pediacenter y el Centro de estimulación

infantil AZUL. Los dos primeros, receptores de la mayor parte de la consulta pediátrica y neuropsiquiátrica de la ciudad de Cartagena, y la región caribe colombiana.

La administración de los instrumentos a la población que asistía a consulta pediátrica fue realizada por personal de cuarto año de medicina entrenado especialmente para ello, en colaboración con el médico pediatra de la institución. En tanto que la administración de los instrumentos a la población clínica fue realizada por un neuropsicólogo experto. Se trabajó con los padres de los niños quienes debían diligenciar el consentimiento informado del estudio, un cuestionario sociodemográfico y el Q-CHAT, y directamente con los menores en la aplicación del Inventario del Desarrollo Battelle screening.

La participación de los padres de los niños fue voluntaria, se les informó que no estaban en obligación de participar y que podían desistir en cualquier momento de la investigación. De igual manera, se comunicó que los datos serían codificados usando números para la identificación de los participantes y que tienen un carácter confidencial.

Los cuestionarios fueron diligenciados en la sala de espera y entregados al personal encargado para su almacenamiento y posterior entrega al investigador.

La recolección de datos se realizó durante los meses de Mayo de 2012 y Febrero de 2014.

Una vez terminada la fase de recolección de datos se procedió al análisis de los mismos a través del programa Winsteps (Linacre & Wright, 2000) y el Statistical Package for the Social Sciences para Windows, versión 19.0 (SPSS, 2010).

Consideraciones éticas para la realización del presente estudio

No existió riesgo alguno para los participantes de estudio ya que solo se incluyeron dos instrumentos de papel y lápiz, con algunos elementos didácticos para la exploración del desarrollo del niño que hacen parte del Inventario del Desarrollo Battelle Screening y que son de uso rutinario en la práctica clínica neuropsicológica. Se controló que objetos pequeños no estuvieran al alcance de los niños posterior a su utilización.

Para proteger la confidencialidad de los datos, se asignaron números para identificar a los participantes en el proyecto, y los instrumentos una vez diligenciados fueron guardados en un archivador bajo llave.

A los padres de los niños que participaron en el presente estudio se les pidió que firmaran un consentimiento informado en el cual se describió el propósito de la investigación y los

procedimientos a utilizar, se informó que la participación era voluntaria y sin ningún costo, por lo que podían decidir no participar en cualquier momento. Se informó que la investigación no implicaba riesgos físicos ni psicológicos de ningún tipo, que no recibirían ningún beneficio económico por participar, y que la información suministrada sería confidencial y solo el investigador principal, e inicialmente los colaboradores, podrían tener acceso a esta. Todo el procedimiento contó con la revisión y aprobación del comité de ética de la Universidad de Salamanca.

Codificación y análisis de los datos

Una vez recogidos los datos, se codificaron e ingresaron a una base de datos. En los casos de ítems inversos, estos se recodificaron de manera que las categorías correspondientes a ítems que medían en sentido inverso se organizaron en el sentido de la variable medida.

Los participantes del grupo de clínico que no cumplían con al menos un ítem de los instrumentos fueron retirados de la base de datos, en tanto que en el grupo control los valores faltantes fueron sustituidos por la moda de cada ítem. Esto ocurrió en un caso.

Los datos fueron analizados con el programa Winsteps (Linacre & Wright, 2000). Se analizó la unidimensionalidad de

las escalas con el objetivo de comprender si se adecuaban a un sólo factor. Respecto a la unidimensionalidad, Linacre (2011) afirma que lo importante no es comprobar si los datos son totalmente unidimensionales, ya que en realidad nunca lo son, sino determinar si la falta de unidimensionalidad en los datos es suficientemente grande para amenazar la validez de los resultados. Así, la unidimensionalidad debe ser vista, más que de forma dicotómica (es o no unidimensional un constructo psicológico), como un continuo que emplea una categorización nominal (unidimensional/no unidimensional). El concepto de unidimensionalidad esencial o suficiente se ha utilizado para representar la unidimensionalidad que, no siendo perfecta, es aceptable para el uso de modelos de la Teoría de Respuesta al Ítem (Zickar & Broadfoot, 2009).

El programa Winsteps permite contrastar la unidimensionalidad mediante un análisis de los componentes principales de los residuos (las diferencias entre las respuestas observadas y las predichas por el modelo). De acuerdo con Linacre (2011), existe una unidimensionalidad esencial o suficiente si el porcentaje explicado por las medidas derivadas del modelo es superior al 50% y si la varianza explicada por los ítems es más de cuatro veces la varianza explicada por el primer contraste (el primer autovalor de los residuos). Teniendo en cuenta estos postulados se

realizó el análisis de los componentes principales de los residuos en las medidas utilizadas.

Se realizó el análisis de la funcionalidad de las categorías de respuesta, de acuerdo con los criterios propuestos por Linacre (2002, 2011). Las categorías de respuesta que no mostraron un buen funcionamiento fueron agrupadas para finalmente analizar el ajuste de ítems y personas al modelo, se estimaron los parámetros de los ítems y personas, y se analizó el mapa conjunto de personas e ítems.

Se estudió la capacidad del Q-CHAT para discriminar entre sujetos del grupo clínico y sujetos sanos, esto se hizo mediante el análisis de diferencia de medias de los grupos en las puntuaciones del instrumento utilizando el estadístico *t*-Student. Teniendo en cuenta que los grupos clínico y de comparación no eran inicialmente equivalentes en edad, se procedió a realizar un análisis adicional con grupos emparejados con el fin de comprobar los hallazgos en relación a la validez discriminante del Q-CHAT controlando la edad. Para esto se realizó una comparación de medias mediante el estadístico *t*-Student.

Finalmente, se estudió la relación existente entre el instrumento Q-CHAT y el Inventario del Desarrollo Battelle Screening, mediante la correlación de las puntuaciones

obtenidas por los participantes en ambos instrumentos. Se utilizó el coeficiente de correlación de Pearson.

Resultados

Análisis del Q-CHAT con el Modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978)

Evaluación de la Dimensionalidad del Q-CHAT.

Se puso a prueba la unidimensionalidad del Q-CHAT teniendo en cuenta los criterios de Linacre (2011). La dimensión Rasch explica el 39.4% de la varianza observada, un porcentaje superior al valor mínimamente aceptable según el criterio de Reckase (1979). Se requeriría adicionalmente que los autovalores de los componentes de la varianza de los residuos extraídos inicialmente tuviesen una magnitud baja. Linacre (2011) propone, siguiendo un criterio restrictivo, que el autovalor sea inferior a 2. Sería suficiente, en todo caso, que el porcentaje de la varianza residual explicado por cada componente sea bajo (e. g. inferior al 10%).

Al analizar la magnitud de los componentes principales de los residuos se puede observar que hay una segunda dimensión relevante (Tabla 3). El primer componente extraído tiene una magnitud de 5.4 correspondiente al 13.1% de la variabilidad que no puede atribuirse al modelo. Debido a que existe un segundo factor dominante, se puede pensar que los datos no se adecuan suficientemente a una estructura unidimensional, lo que podría

desvirtuar el significado de las mediciones de las personas y las calibraciones de los ítems en una sólo escala.

Tabla 3

Análisis de la dimensionalidad del Q-CHAT (25 ítems - 5 Categorías)

	Autovalor	%
Varianza explicada por las medidas	16.3	39.4
Varianza explicada por las personas	1.5	3.6
Varianza explicada por los ítems	14.8	35.8
Varianza No explicada por las medidas	25.0	60.6
Varianza no explicada en el 1er contraste	5.4	13.1
Varianza no explicada en el 2do contraste	2.2	5.4
Varianza no explicada en el 3er contraste	1.6	3.9
Varianza no explicada en el 4to contraste	1.4	3.5
Varianza no explicada en el 5to contraste	1.4	3.4

Para determinar los ítems que están conformando la posible segunda dimensión se procedió a analizar la polaridad de los residuos observando el análisis de componentes principales en el primer contraste. Estos se encuentran polarizados en dos niveles: superior (valores positivos) e inferior (valores negativos). Los ítems que configurarían la primera dimensión serían aquellos que han dado lugar a residuos con cargas positivas (1, 4, 2, 15, 19, 6, 9, 8, 21, 10, 5, 17 y 14) y los

que configurarían la segunda dimensión son los que tienen residuos con cargas negativas (23, 18, 7, 12, 3, 24, 22, 13, 16, 20, 11, 25).

A partir de la exploración anterior se consideró la construcción de dos subescalas conformadas por las dos posibles dimensiones arrojadas, y se procedió a estudiar la funcionalidad de las categorías de respuesta de cada una, el ajuste de los ítems y personas al modelo, y su eficiencia en cuanto a la capacidad para discriminar entre sujetos del grupo de comparación y casos clínicos.

Dimensión 1 del Q-CHAT.

Para el estudio de la primera dimensión se analizó la calidad psicométrica de las categorías de respuesta teniendo en cuenta los criterios de Linacre (2002, 2011). En la siguiente tabla se observan los datos referentes a la frecuencia de respuestas en cada categoría, la media o promedio observado de nivel TEA de las personas por categoría (B), el ajuste de las categorías y el orden de los pasos entre las categorías adyacentes.

Tabla 4

Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 5 Categorías)

Categoría	Elecciones	Prom. Medidas (B)	<i>Infit</i>	<i>Outfit</i>	Paso
0	859 (51%)	-1.69	1.10	1.04	-
1	435 (26%)	-1.12	0.88	0.91	-0.71
2	217 (13%)	-0.46	0.89	0.75	-0.11
3	88 (5%)	-0.01	1.08	1.35	0.64*
4	91 (5%)	0.37	1.06	1.19	0.18*

Puede observarse que las categorías no cumplen con todos los criterios propuestos por Linacre (2002, 2011). El número de veces en que se ha elegido es adecuado en todas las categorías de respuesta (>10), la distribución de las elecciones es adecuada observándose una tendencia regular con una distribución unimodal, se aprecia un incremento monotónico en los promedios B de las categorías de respuesta, y el ajuste al modelo es adecuado con *Infit* y *Outfit* > 0.5 y < 1.5. Sin embargo, los pasos entre las categorías sucesivas no están ordenados de forma creciente, lo que se evidencia en la disminución del paso de la tercera a la cuarta categoría. Estos resultados sugieren que hay categorías de respuesta que no

están funcionando adecuadamente en la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 5 Categorías).

Teniendo en cuenta que las categorías 3 y 4 no cumplen con el criterio de ordenamiento creciente de los pasos, se consideró pertinente la agrupación de estas categorías adyacentes de manera que 3 y 4 pasaron a formar una única categoría de respuesta: 3. La Tabla 5 resume la información necesaria para valorar la adecuación psicométrica de las nuevas categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT:

Tabla 5

Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)

Categoría	Elecciones	Prom. Medidas (B)	Infit	Outfit	Paso
0	859 (51%)	-1.53	1.10	1.08	-
1	435 (26%)	-0.91	0.92	0.92	-0.53
2	217 (13%)	-0.15	0.91	0.80	0.17
3	179 (11%)	0.50	1.02	1.24	0.36

Tras la reagrupación se observa que la calidad psicométrica de las categorías de respuesta mejora. Así, el número de elecciones y su distribución son adecuados, hay una ordenación monotónica de las medidas de B, no hay un desajuste elevado en

ninguna categoría (*Infit* y *Outfit* < 1.5 y > 0.5) y los pasos entre las categorías sucesivas están ordenados de forma creciente. Esto indica que todas las categorías de respuesta son funcionales, de manera que cada una es la más probable en algún rango de la variable.

A continuación, se estimaron los parámetros del modelo, se analizó el ajuste de los ítems y de las personas, y se evaluó su fiabilidad.

Tabla 6

Resumen de los resultados de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)

Estadísticos	Max.	Min.	Media	DE	Valor
<i>Infit</i> de los ítems	1.65	0.72	1.02	0.29	
<i>Outfit</i> de los ítems	2.02	0.63	1.01	0.36	
% de ítems con desajuste moderado (1)	1				7.7%
% de ítems con alto desajuste (2)	1				7.7%
<i>Infit</i> de las personas	3.07	0.41	1.00	0.46	
<i>Outfit</i> de las personas	4.36	0.24	1.02	0.64	
% de personas con desajuste moderado (1)	15				11.5%
% de personas con alto desajuste (2)	4				3.07%
Parámetro de los ítems	0.55	-1.28	0.00	0.47	
Fiabilidad de los ítems	-	-			0.93
Parámetro de las personas	1.76	-3.23	-0.98	0.97	

Fiabilidad de las personas	0.76
----------------------------	------

Nota. (1) *Infit* y/o *Outfit* >1.50 y <2.00; (2) *Infit* y/o *Outfit* > 2.00

La Tabla 6 muestra los valores para la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías). Los datos evidencian que la fiabilidad global de las estimaciones de los ítems es alta teniendo en cuenta que el estadístico Item Separation Reliability es de 0.93. El ajuste de los ítems al modelo se encuentra en un rango aceptable. El 7.7% de los ítems presentan desajuste moderado (*Infit* y/o *Outfit* > 1.50 y <2.00) y el 7.7% de los ítems presentan alto desajuste (*Infit* y/o *Outfit* > 2.00). Los parámetros de los ítems van de 0.55 a -1.28 logits con una media de 0.00 y una *DE* de 0.47.

En la tabla 7 se resume la información sobre las características psicométricas de los Ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías). Se observa que solo un ítem presenta un valor *Outfit* superior a 2.00 (desajuste severo), el ítem 5 (*¿Señala su hijo/a para indicar que quiere algo? Ej. un juguete que está fuera de su alcance*), los ítems restantes presentan valores *Infit* y *Outfit* inferiores a 2.0, lo que indica que estos no desajustan de forma severa (Linacre, 2002).

El ítem 17 (*Describiría las palabras de su hijo/a como*) presenta un valor *Infit* de 1.53, sobrepasando levemente el

límite superior del valor considerado como aceptable para el ajuste de los ítems al modelo (0.50 a 1.50) (Linacre, 2002), sin embargo, no desajusta severamente, por lo que no tiene consecuencias importantes para las medidas.

Adicionalmente, en la columna D_i , referente a la localización de los ítems en la variable, se puede observar que el ítem 1 (0.55 logits) es el indicador de mayor nivel en el constructo y el ítem 8 el de menor nivel (-1.28 logits). Los errores típicos de medida de los ítems oscilan entre 0.11 y 0.13 lo que indica que la fiabilidad de los ítems es adecuada (<0.40).

Tabla 7

Características psicométricas de los Ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías)

Ítem	D_i	SE	$Infit$	$Outfit$
1	0.55	0.13	0.72	0.63
2	0.45	0.13	0.78	0.68
4	-0.65	0.10	0.73	0.65
5	0.29	0.12	1.65*	2.02*
6	0.20	0.12	1.03	0.88
8	-1.28	0.10	0.91	0.92
9	0.04	0.12	0.75	0.75
10	-0.01	0.12	0.90	0.99

14	0.23	0.12	1.32	1.30
15	-0.17	0.11	0.99	0.99
17	0.20	0.12	1.53	1.35
19	0.26	0.12	0.96	0.98
21	-0.09	0.11	0.99	1.00
Media	0.00	0.12	1.02	1.01
<i>DE</i>	0.47	0.01	0.29	0.36

La media de nivel TEA de las 130 personas medidas es -0.98 logits (ver Tabla 6). En cuanto al ajuste de las personas al modelo, el 11.5% presentan desajuste moderado (*Infit* y/o *Outfit* > 1.5 y <2) y el 3.07% alto desajuste (*Infit* y/o *Outfit* > 2). Los parámetros de las personas van de 1.76 a -3.23 logits con una media de -0.98 y una desviación típica de 0.97. En cuanto a la fiabilidad global de las estimaciones de las personas, el estadístico Person Separation Reliability es de 0.76, lo que indica una fiabilidad aceptable (>0.70).

La figura 1 muestra una representación conjunta persona-ítem, denominada mapa de Wright, donde se puede observar gráficamente la posición de los ítems y de las personas a lo largo del constructo. En la figura se ilustra cómo los ítems progresivamente mayores en nivel de dificultad se van solapando con los niveles de las personas en la variable latente (espectro autista) evaluada.

Al comparar la distribución de los ítems con la distribución de las personas, se observa que los niños con niveles altos en el constructo (espectro autista), así como los ítems que miden niveles más severos en el espectro del autismo, se encuentran en la parte alta del mapa. Se comprueba como el rango de los parámetros de dificultad de los ítems se solapa parcialmente con el rango de los parámetros de la variable latente de las personas, lo que indica que los 13 ítems han evaluado a los sujetos con distintos niveles en el espectro del autismo.

Es necesario precisar que la media de las personas ($M = -0.98$; $DE = 0.97$) es ligeramente inferior a la de los ítems ($M = 0.00$; $DE = 0.47$), el rango de las medidas de las personas (de 1.76 a -3.23 logits) es muy superior a la de los ítems (de 0.55 a -1.28 logits). Un total de 49 sujetos (37.7%) puntúan por debajo del rango de dificultad de los ítems, en tanto que solo 10 (7.7%) lo hacen por encima de dicho rango. Hay un número de sujetos que se ubica por encima de los ítems que informan sobre la presencia de rasgos en el espectro del autismo, lo que sucede porque el nivel de las personas (población clínica) es alto y la escala no tiene ítems situados en el rango alto del constructo. La zona de alineamiento entre la dificultad de los

ítems y la presencia del rasgo latente en los sujetos agrupa a 71 niños (54.6%).

Si bien se solucionó el problema de las categorías de respuesta de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems), en esta nueva versión de la subescala desajusta severamente el ítem 5 y la fiabilidad de las medidas de las personas no es elevada, por lo que se decide eliminar este ítem y estimar nuevamente los parámetros del modelo para un test de 12 ítems (1, 2, 4, 6, 8, 9, 10, 14, 15, 17, 19, 21), en adelante dimensión 1 (12I - 4 Categorías).

Se analizó la calidad psicométrica de las categorías de respuesta del Q-CHAT (12I- 4 Categorías), encontrándose que el número de elecciones y su distribución son adecuados, hay una ordenación monótonica de las medidas de B, no hay un desajuste elevado en ninguna categoría (*Infit* y *Outfit* < 1.5 y > 0.5) y los pasos entre las categorías sucesivas están ordenados de forma creciente (ver Tabla 8).

Tabla 8

Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías)

Categoría	Elecciones	Prom. Medidas (B)	<i>Infit</i>	<i>Outfit</i>	Paso
0	777 (50%)	-1.64	1.12	1.10	-
1	410 (26%)	-0.95	0.92	0.96	-0.65
2	208 (13%)	-0.09	0.91	0.77	0.17
3	165 (11%)	0.62	1.02	1.11	0.48

Tabla 9

Resumen de los resultados de la dimensión 1 del Q-CHAT

Estadísticos	Max.	Min.	Media	DE	Valor
<i>Infit</i> de los ítems	1.61	0.71	1.02	0.26	
<i>Outfit</i> de los ítems	1.37	0.62	0.99	0.25	
% de ítems con desajuste moderado (1)	1				8.3%
% de ítems con alto desajuste (2)	0				0%
<i>Infit</i> de las personas	2.45	0.24	0.99	0.42	
<i>Outfit</i> de las personas	2.81	0.24	0.99	0.44	
% de personas con desajuste moderado (1)	19				14.61%
% de personas con alto desajuste (2)					2.31%
Parámetro de los ítems	0.61	-1.35	0.00	0.52	
Fiabilidad de los ítems	-	-			0.94

Parámetro de las personas	1.78	-3.29	-1.01	1.05
Fiabilidad de las personas				0.77

Nota. (1) *Infit* y/o *Outfit* >1.50 y <2.00; (2) *Infit* y/o *Outfit* > 2.00

La Tabla 9 resume los valores para la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías). Los datos muestran que la fiabilidad de los ítems es muy alta (Ítem Separation Reliability = 0.94). El ajuste de los ítems al modelo se encuentra en el rango aceptable. El 8.3% de los ítems presentan desajuste moderado (*Infit* y/o *Outfit* > 1.50 y <2.00) y el 0% de los ítems presentan alto desajuste (*Infit* y/o *Outfit* > 2.00). Los parámetros de los ítems van de 0.61 a -1.35 con una media de 0.00 y una *DE* de 0.47.

Tabla 10

Características psicométricas de los Ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 categorías)

Ítem	Bi	SE	<i>Infit</i>	<i>Outfit</i>
1	0.61	0.14	0.71	0.62
2	0.50	0.13	0.76	0.67
4	-0.67	0.11	0.73	0.65
6	0.24	0.12	1.19	1.18
8	-1.35	0.10	0.91	0.92
9	0.07	0.12	0.83	0.86
10	0.01	0.12	0.97	1.07

14	0.27	0.13	1.40	1.35
15	-0.15	0.12	1.03	1.00
17	0.24	0.12	1.61	1.37
19	0.30	0.13	1.06	1.15
21	-0.07	0.12	1.04	1.03
Media	0.00	0.12	1.02	0.99
DE	0.52	0.01	0.26	0.25

En la tabla 10 se observa que ningún ítem de la dimensión 1 del Q-CHAT (12I - 4 Categorías) presenta valor *Outfit* superior a 2.00 (desajuste severo). El ítem 17 (*¿Describiría las palabras de su hijo/a como muy típicas, bastante típicas, levemente inusuales, muy inusuales o su hijo no habla?*) presenta un valor *Infit* de 1.61, sobrepasando levemente el límite superior del valor considerado como aceptable para el ajuste de los ítems al modelo (0.50 a 1.50), sin embargo, no desajusta severamente, por lo que no tiene consecuencias importantes para las medidas.

En la columna *Bi*, referente a la localización de los ítems en la variable, se puede observar que el ítem 1 (0.61 logits) es el indicador de mayor nivel y el ítem 8 el de menor nivel (-1.35 logits) en la variable.

Respecto al ajuste de las personas al modelo (ver Tabla 9), el 14.61% de las personas presentan desajuste moderado (*Infit*

y/o *Outfit* > 1.5 y <2) y el 2.31% alto desajuste (*Infit* y/o *Outfit* > 2). El *Outfit* máximo es de 2.81, que indica el sujeto con mayor desajuste, y el mínimo es de 0.24, indicador de sobreajuste. Así, el rango de ajuste de las personas es inadecuado, sin embargo, mejora significativamente en relación a los parámetros de la dimensión 1 con 13 ítems, en la que el *Outfit* máximo era de 4.36.

Los parámetros de las personas van de 1.78 a -3.29 logits con una media de -1.01 y una *DE* de 1.05. La fiabilidad global de las personas (Person Separation Reliability = 0.77) se encuentra dentro del rango aceptable (>0.70).

Se analizó si la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) discriminaba adecuadamente entre grupo clínico y de comparación encontrándose que la media de nivel TEA de los sujetos en el grupo clínico ($B_i = 0.37$, $DE = 0.59$) se encuentra por encima de la media de habilidad del grupo de comparación ($B_i = -1.46$, $DE = 0.81$) lo que indica que el grupo clínico muestra un mayor nivel en el espectro del autismo que el grupo de comparación. Así, se analizó estadísticamente la significación de la diferencia entre las medias de habilidad de ambos grupos en la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) mediante el estadístico *t*-Student encontrándose diferencias

significativas y un tamaño del efecto de gran magnitud ($t = -13.32$, $p = .000$, Cohen's $d = 2.58$, effect-size $r = .79$).

La figura 2 muestra la representación conjunta persona-ítem de la Dimensión 1 del Q-CHAT (12I - 4 Categorías). En la figura se ilustra cómo los ítems progresivamente mayores en nivel de dificultad se van solapando con los niveles de las personas en el rasgo latente evaluado (espectro autista). Al comparar la distribución de los ítems con la distribución de las personas, se observa que los niños con niveles altos en la variable (espectro autista), así como los ítems que miden niveles más severos en el espectro del autismo, se encuentran en la parte alta del mapa. Se comprueba como el rango de los parámetros de dificultad de los ítems se solapa parcialmente con el rango de los parámetros del rasgo latente de las personas, lo que indica que los 12 ítems han evaluado a los sujetos con distintos niveles en el espectro del autismo.

Así, en esta nueva versión de la Dimensión 1 del Q-CHAT los resultados son adecuados: los datos se ajustan al modelo, la fiabilidad de las personas aumenta y es adecuada, la prueba es básicamente unidimensional y, en particular, discrimina muy bien entre sujetos con Trastorno en el espectro del autismo y sujetos sanos.

Dimensión 2 del Q-CHAT.

Para el estudio de la segunda dimensión (ítems 3, 7, 11, 12, 13, 16, 18, 20, 22, 23, 24, 25) se analizó la calidad psicométrica de las categorías de respuesta. En la siguiente tabla se observan los datos referentes a la frecuencia de respuestas en cada categoría, la media o promedio de la habilidad de las personas por categoría, el ajuste de las categorías y los pasos.

Tabla 11

Estadísticos correspondientes a las categorías de la dimensión 2 del Q-CHAT

Categoría	Elecciones	Prom. Medidas (B)	Infit	Outfit	Paso
0	430 (28%)	-0.78	1.10	1.14	-
1	284 (18%)	-0.45	0.98	0.98	-0.21
2	250 (16%)	-0.12	0.83	0.72	-0.15
3	291 (19%)	0.25	1.03	1.20	-0.06
4	305 (20%)	0.68	1.00	1.00	0.43

Las categorías cumplen con todos los criterios propuestos por Linacre (2002, 2011). El número de elecciones y su distribución son adecuados en todas las categorías de respuesta (>10), hay un incremento monotónico en los promedios B, el

ajuste al modelo es adecuado con un *Infit* y *Outfit* < 1.5 y > 0.5, y los pasos entre las categorías sucesivas están ordenados de forma creciente.

A continuación, se estimaron los parámetros del modelo, se analizó el ajuste de los ítems y de las personas y se evaluó su fiabilidad.

Tabla 12

Resumen de los resultados de la dimensión 2 del Q-CHAT

Estadísticos	Max.	Min.	Media	DE	Valor
<i>Infit</i> de los ítems	1.53	0.68	1.04	0.22	
<i>Outfit</i> de los ítems	1.48	0.73	1.04	0.20	
% de ítems con desajuste moderado (1)	1				8.3%
% de ítems con alto desajuste (2)	0				0%
<i>Infit</i> de las personas	3.09	0.16	1.02	0.60	
<i>Outfit</i> de las personas	3.22	0.19	1.04	0.69	
% de personas con desajuste moderado (1)	13				10%
% de personas con alto desajuste (2)	14				10.8%
Parámetro de los ítems	1.13	-1.08	0.00	0.66	
Fiabilidad de los ítems	-	-			0.98
Parámetro de las personas	1.11	-1.25	-0.14	0.47	
Fiabilidad de las personas					0.59

Nota: (1) *Infit* y/o *Outfit* >1.50 y <2.00; (2) *Infit* y/o *Outfit* > 2.00

La Tabla anterior muestra los valores para la dimensión 2 del Q-CHAT. Se observa que la fiabilidad global de los ítems es muy alta (Item Separation Reliability = 0.98). El ajuste de los ítems al modelo es aceptable, el 8.3% de los ítems presentan desajuste moderado (*Infit* y/o *Outfit* > 1.50 y < 2.00) y el 0% de los ítems presentan desajuste severo (*Infit* y/o *Outfit* > 2.00). Los parámetros de los ítems van de 1.13 a -1.08 logits con una media de 0.00 y *DE* de 0.66.

En la tabla 13 se resumen los estadísticos de ajuste (*Infit* y *Outfit*), la localización (*Bi*) y el error típico de medida de los ítems de la dimensión 2 del Q-CHAT.

Tabla 13

Características psicométricas de los Ítems de la dimensión 2 del Q-CHAT

Ítem	<i>Bi</i>	<i>SE</i>	<i>Infit</i>	<i>Outfit</i>
3	-0.48	0.08	1.12	1.13
7	0.59	0.08	0.68	0.73
11	0.12	0.07	1.28	1.26
12	-0.94	0.09	1.08	0.97
13	0.35	0.08	0.89	1.01
16	-0.78	0.08	0.91	0.92
18	-1.08	0.09	1.53*	1.48

20	0.68	0.09	1.07	0.99
22	0.08	0.07	0.87	0.84
23	0.13	0.07	0.88	0.88
24	0.19	0.07	0.93	0.98
25	1.13	0.11	1.25	1.26
Media	0.00	0.08	1.04	1.04
DE	0.66	0.01	0.22	0.20

Solo un ítem de la dimensión 2 de Q-CHAT presenta valor *Infit* superior a 1.50 pero inferior a 2.0 (desajuste moderado), el ítem 18 (*¿Repite su hijo/a cosas que escucha? Ej. cosas que Ud dice, frases de canciones o películas, sonidos*), los ítems restantes presentan valores *Infit* y *Outfit* inferiores a 1.5, lo que indica que estos no se desajustan de forma severa ni moderada (Linacre, 2002). Dado que el ítem anterior no desajusta severamente es posible afirmar que su inclusión no tiene consecuencias importantes para las medidas.

En la columna *Bi*, referente a la localización de los ítems en la variable latente, se observa que el ítem 25 (1.13 logits) es el indicador de mayor nivel en la variable y el ítem 18 el de menor nivel (-1.08 logits). Los errores típicos (SE) de medida de los ítems oscilan entre 0.7 y 0.11, lo que indica que la fiabilidad de los ítems es adecuada (<0.40).

Hay un número importante de sujetos desajustados, el 10% de las personas presentan desajuste moderado (*Infit* y/o *Outfit* > 1.50 y < 2.00) y el 10.8% alto desajuste (*Infit* y/o *Outfit* > 2.00). Los parámetros de las personas van de 1.11 a -1.25 logits con una media de -0.14 y *DE* de 0.47. La fiabilidad global de las personas (Person Separation Reliability = 0.59) no es la deseable ya que se encuentra por debajo del rango aceptable (>0.70) por lo que la precisión de las mediciones de las personas en esta dimensión es limitada (ver Tabla 12).

Teniendo en cuenta la escasa precisión en la medición de sujetos se analizó si la dimensión 2 del Q-CHAT discriminaba adecuadamente entre grupo clínico y de comparación. En el análisis se observó que la media de la habilidad de los sujetos del grupo clínico ($B_i = -0.33$, $DE = 0.37$) se encuentra por debajo de la media de habilidad del grupo de comparación ($B_i = -0.08$, $DE = 0.48$) lo que indicaría que el grupo clínico mostraría menor nivel en el espectro del autismo que el grupo de comparación. Se analizaron estadísticamente las diferencias en las mediciones entre los dos grupos mediante el estadístico *t*-Student encontrándose diferencias significativas y un tamaño del efecto de magnitud media ($t = 2.99$, $p = .004$, Cohen's $d = -.58$, effect-size $r = -.28$) entre las medidas de habilidad de

los sujetos del grupo clínico y de comparación en los ítems de la dimensión 2 del Q-CHAT.

La figura 3 muestra la representación conjunta persona-ítem o mapa de Wright de la Dimensión 2 del Q-CHAT. En la figura se ilustra cómo los ítems progresivamente mayores en nivel de dificultad se van solapando con los niveles de las personas en el rasgo latente (espectro autista) evaluado.

Al comparar la distribución de los ítems con la distribución de las personas, se observa que los sujetos con niveles altos en el constructo (espectro autista), así como los ítems que miden niveles más severos en el espectro del autismo, se encuentran en la parte alta del mapa. Se comprueba como el rango de los parámetros de dificultad de los ítems se solapa con el rango de los parámetros del rasgo latente de las personas, lo que indica que los 12 ítems han evaluado a los sujetos con distintos niveles en el espectro del autismo.

La medida de las personas ($M = -0.14$, $DE = 0.27$) es ligeramente inferior a la de los ítems ($M = 0.00$, $DE = 0.08$), la amplitud de las personas (de 1.11 a -1.25 logits) es ligeramente superior a la de los ítems (de 1.13 a -1.08 logits), lo que denota una superposición aceptable de los ítems y los sujetos a lo largo del constructo. Hay un reducido número de sujetos que se ubica por debajo de los ítems que informan

sobre la presencia de rasgos en el espectro del autismo por lo que se puede afirmar que hay un sector del constructo que no está bien muestreado, el extremo inferior.

Las puntuaciones en la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 categorías) y la dimensión 2, tanto del grupo clínico como del grupo de comparación, mostraron una distribución normal. La prueba de Kolmogorov-Smirnov para el grupo clínico arroja un valor $z = 0.69$ ($p = .733$) en la primera dimensión, y $z = 0.55$ ($p = .922$) en la segunda. En el grupo de comparación arroja un valor $z = 1.15$ ($p = .140$) en la primera dimensión, y $Z = 0.87$ ($p = 0.431$) en la segunda.

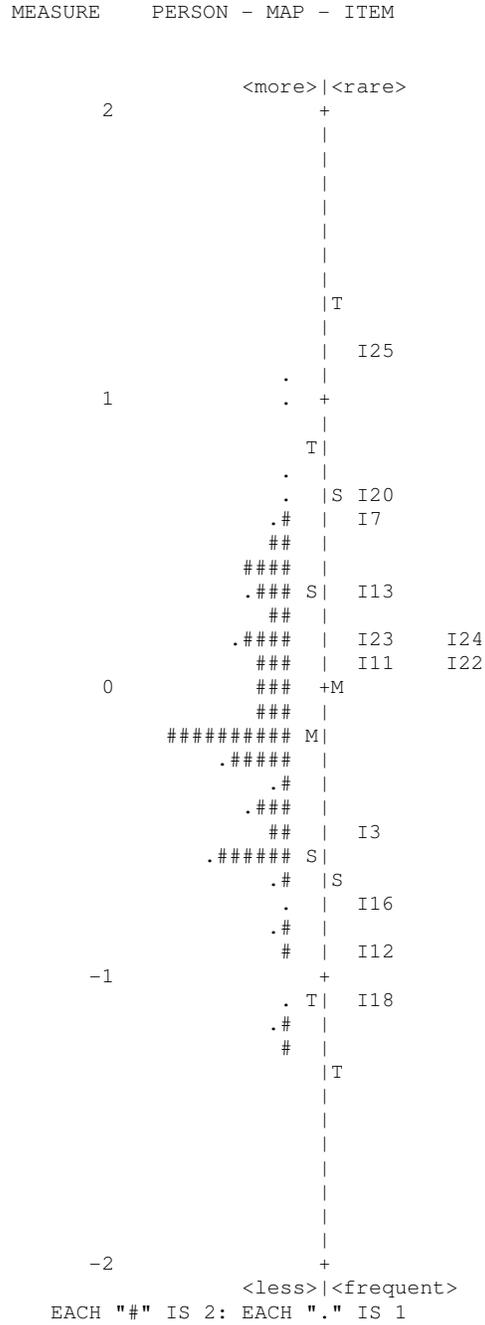


Figura 3. Mapa de Wright de la dimensión 2 del Q-CHAT
 de Wright de la dimensión 2 del Q-CHAT.

Análisis de la diferencia entre los grupos emparejados en la variable edad.

Teniendo en cuenta que el grupo clínico y de comparación no son equivalentes en edad, se procedió a realizar un contraste entre grupos emparejados para comprobar que la edad no influye en las diferencias encontradas entre grupos en las puntuaciones en el Q-CHAT. Así, se seleccionaron 60 casos, 30 niños con TEA emparejados con 30 niños sin TEA de la misma edad seleccionados al azar.

Se analizó la diferencia de medias entre grupos en la dimensión 1 del Q-CHAT mediante el estadístico *t*-Student encontrándose que la media de nivel TEA de los sujetos en el grupo clínico ($B_i = 0.37$, $DE = 0.60$) está por encima de la media de habilidad del grupo de comparación ($B_i = -1.52$, $DE = 1.00$), lo que corrobora que el grupo clínico muestra un mayor nivel en el espectro del autismo que el grupo de comparación en esta dimensión. Se encontró una diferencia significativa y un tamaño del efecto de gran magnitud ($t = 8.8$, $p = .000$, Cohen's $d = 2.29$, effect-size $r = .75$) entre las medias de las medidas en la variable latente de los sujetos de ambos grupos, siendo el nivel TEA de la población clínica significativamente superior a la de los sujetos del grupo de comparación.

Respecto a la dimensión 2 del Q-CHAT, la media de nivel TEA de los sujetos en el grupo clínico ($B_i = -0.33$, $DE = 0.37$) se encuentra por debajo de la media del grupo de comparación ($B_i = 0.016$, $DE = 0.49$). Se encontraron diferencias significativas con un tamaño del efecto alto ($t = -3.03$, $p = .004$, Cohen's $d = -.79$, effect-size $r = -.37$) lo que corrobora que el grupo clínico muestra menor nivel que el grupo de comparación en esta dimensión.

Los anteriores hallazgos corroboran que las estimaciones sobre las diferencias entre grupos reportadas previamente no se ven afectadas por la edad de los participantes.

Correlación entre el Q-CHAT y el Inventario del Desarrollo Battelle Screening.

La puntuación total del cuestionario Q-CHAT en su versión original se correlacionó, mediante el coeficiente de correlación de Pearson, con la puntuación directa y edad mental obtenida en la escala total y subescalas de una medida del desarrollo psicomotor ampliamente utilizada en Colombia, el Inventario del Desarrollo Battelle screening. Los valores encontrados varían, sobresaliendo el valor $r = -.601$ ($p = .000$) y $r = -.605$ ($p = .000$) en la correlación del Q-CHAT con la puntuación total y edad mental, respectivamente, en la subescala Personal social (ver Tabla 14).

Tabla 14

Correlación de las puntuaciones del Q-CHAT con el Inventario del Desarrollo Battelle Screening

	Q-CHAT	Dimensión 1 Q-CHAT (12I - 4Categorías)	Dimensión 2
Total Battel	-0.466**	-0.583**	0.211
Edad Mental Total	-0.425**	-0.545**	0.202
Personal social	-0.601**	-0.758**	0.241*
Edad mental Personal social	-0.605**	-0.755**	0.229
Adaptativa	-0.396**	-0.412**	0.076
Edad Mental Adaptativa	-0.400**	-0.436**	0.100
Comunicación	-0.540**	-0.645**	0.180
Edad Mental Comunicación	-0.487**	-0.598**	0.190
Comunicación receptiva	-0.490**	-0.625**	0.214
Edad Mental receptiva	-0.443**	-0.559**	0.185
Comunicación Expresiva	-0.575**	-0.635**	0.116
Edad Mental expresiva	-0.537**	-0.607**	0.119
Motora	-0.223	-0.369**	0.280*

Edad Mental Motora	-0.245*	-0.392**	0.260*
Motora gruesa	-0.120	-0.222**	0.199
Edad Mental Motora gruesa	-0.089	-0.168**	0.157
Motora fina	-0.268*	-0.416**	0.276*
Edad Mental Motora fina	-0.284*	-0.440**	0.285*
Cognitiva	-0.183	-0.261*	0.138
Edad Mental Cognitiva	-0.148	-0.211	0.110

Nota. ** $p < 0.01$; * $p < 0.05$

Se observa una correlación negativa significativa entre la puntuación total del Q-chat, las puntuaciones directas y edad mental en la escala total del Battelle screening y las subescalas Personal social, adaptativa, comunicativa (receptiva y expresiva) y motora (motora fina). Lo anterior indica que a medida que aumentan las puntuaciones en el cuestionario Q-CHAT, disminuyen las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle screening, siendo esto indicado de un bajo nivel de desarrollo psicomotor conforme aumenta la puntuación en el Q-CHAT (ver Tabla 14).

De igual manera, la puntuación total de la Dimensión 1 del cuestionario Q-CHAT en su versión de 4 categorías y 12 ítems corre

lacionó negativamente de forma significativa con la puntuación directa y edad mental obtenida en la escala total y subescalas del Inventario del Desarrollo Battelle screening, excepto con la edad mental de la subárea cognitiva. Los valores encontrados oscilan entre $r = -.168, p < .01$ y $r = -.758, p < .01$; sobresaliendo el valor de $r = -.758 (p = .000)$ y $r = -.755 (p = .000)$ en la correlación del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) con la puntuación total y edad mental, respectivamente, en la subescala Personal social (ver Tabla 15). Los resultados mostraron que a medida que aumentan las puntuaciones en el cuestionario Q-CHAT (12 I - 4 Categorías), disminuyen las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle screening, siendo esto indicador de un bajo nivel de desarrollo psicomotor conforme aumenta la puntuación en el Q-CHAT (12 I - 4 Categorías).

La puntuación total de la Dimensión 2 del cuestionario Q-CHAT correlacionó positivamente con la puntuación directa de la subprueba personal social ($r = .241, p < .05$), y la puntuación directa ($r = .280, p < .05$) y edad mental ($r = .260, p < .05$) de la subprueba motricidad fina. No se encontró correlación entre la dimensión 2 del Q-CHAT, y la puntuación directa y edad mental obtenida en la escala total ni subescalas restantes del Inventario del Desarrollo Battelle screening (ver Tabla 14).

Discusión

El cuestionario Q-CHAT es un instrumento de cribado del Autismo diseñado originalmente en el Reino Unido. Cuenta con propiedades psicométricas preliminares de fiabilidad y validez aceptables para esa población (evaluadas desde la Teoría Clásica de los Tests), pero no se utiliza en la investigación ni en la práctica clínica en Colombia porque no ha sido validado en ese contexto. Actualmente no existe en el país un instrumento validado para la identificación temprana de signos de TEA en la primera infancia.

Por lo anterior, el objetivo de este estudio es analizar las características psicométricas del cuestionario Q-CHAT con el fin de validarlo en población colombiana, y estudiar la relación existente entre esta medida y una medida del desarrollo psicomotor de los niños, el Inventario del Desarrollo Battelle Screening. Para ello, se utilizó el Modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978), una extensión para ítems politómicos del modelo de Rasch, que tiene excelentes propiedades psicométricas y que permitió analizar el funcionamiento de categorías tipo Likert, estimar los parámetros del modelo, analizar su precisión y el grado de ajuste de los datos.

En términos generales, el análisis inicial del Q-CHAT mostró que es una medida de signos tempranos de TEA con limitaciones. El cuestionario no cumplió con la condición de unidimensionalidad, ya que la varianza explicada por el modelo era inferior al 50%, con un segundo factor dominante. Esto implica que las respuestas al instrumento no son producidas en base a un único atributo, por lo que su capacidad para generar buenas medidas queda entredicho.

El análisis de la polaridad de los residuales permitió identificar dos posibles dimensiones. La primera, conformada por 13 ítems (1, 4, 2, 15, 19, 6, 9, 8, 21, 10, 5, 17 y 14); y la segunda, por 12 ítems (23, 18, 7, 12, 3, 24, 22, 13, 16, 20, 11, y 25), ambas con cinco categorías de respuesta. Respecto a la primera dimensión, esta se caracterizó por incluir ítems que miden aspectos cognitivos relacionados con la interacción y comunicación social; en tanto que la segunda dimensión comprende ítems que miden aspectos motores como la presencia de patrones restringidos de interés y/o actividades, y conductas repetitivas.

El análisis de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 5 Categorías) mostró que su sistema de 5 categorías de respuesta es inadecuado, principalmente por el desorden de los pasos de la tercera a la cuarta categoría. Así, tras agrupar las

categorías 3 y 4 se soluciona el problema, los pasos quedan ordenados de forma creciente indicando que todas las categorías de respuesta son funcionales y cada categoría es la más probable en algún rango de la variable (Linacre, 2002).

El ajuste de los ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (13 ítems - 4 Categorías) es apropiado, solo un ítem desajusta severamente, el ítem 5 (*¿Señala su hijo/a para indicar que quiere algo? Ej. un juguete que está fuera de su alcance*). Respecto al gesto de señalar, cabe anotar que si bien se han encontrado déficits en el uso y comprensión del gesto de señalar con el objetivo de compartir la atención, no se observa igual alteración en el uso del gesto de señalar para conseguir un objeto deseado (Baron-Cohen, 1989; Happé, 2007). En este sentido, el ítem 5 no mide una característica distintiva del autismo. Éste ítem se eliminó y se estimaron nuevamente los parámetros del modelo para un test de 12 ítems (1, 2, 4, 6, 8, 9, 10, 14, 15, 17, 19, y 21) con cuatro categorías.

En esta nueva versión del cuestionario Q-CHAT (12I - 4 categorías) las categorías de respuesta son adecuadas y la fiabilidad de los ítems muy alta. El ajuste de los ítems al modelo es adecuado y los parámetros de los ítems varían distribuyéndose a lo largo del constructo. Los ítems que indican un mayor nivel en la variable latente son el ítem 1

(¿La/Lo mira su hijo/a cuando Ud. dice su nombre?) y el 2 (¿Cuán fácil le resulta establecer contacto visual con su hijo/a?), en tanto los que indican un menor nivel en el constructo son los ítems 8 (¿Cuántas palabras puede decir su hijo/a?) y 4 (¿Pueden otras personas entender fácilmente a su hijo/a cuando habla?).

Allison et al. (2012) realizaron un estudio con el fin de identificar los 10 ítems con mayor valor predictivo del Q-CHAT aplicando el instrumento a un grupo clínico de 126 niños y un grupo de comparación de 754 niños pequeños. Los resultados arrojaron 10 ítems con una media de valor predictivo alta (VVP = 0.58). La sensibilidad fue de 0.91, la especificidad de 0.89 y la consistencia interna estimada mediante el estadístico Alfa de Cronbach de 0.85. Los ítems seleccionados por su alto valor predictivo fueron el 1, 2, 5, 6, 9, 10, 15, 17, 19 y 25. La dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) incluye 8 de los 10 ítems identificados como los de mayor valor predictivo en el estudio de Allison et al. (2012), con la excepción del ítem 5, que mostró estar muy desajustado al modelo de Rasch con un Outfit superior a 2.0; y el ítem 25, que en el análisis de la Dimensionalidad del instrumento mostró pertenecer a una segunda dimensión del mismo. El ítem 1 (¿La/Lo mira su hijo/a cuando Ud. dice su nombre?) identificado como el más difícil del

cuestionario tras la estimación de los parámetros del modelo de Rasch, y por tanto el que informa de un mayor nivel en el constructo (espectro autista), coincide con el ítem con mayor valor predictivo del trabajo de Allison et al. (2012).

En los estudios de validación de la versión anterior al Q-CHAT, el M-CHAT, realizados en Estados Unidos (Robins et al., 2001), España (Canal et al., 2011), Argentina (Manzone, 2013), China (Wong et al., 2004) y Japón (Inada et al., 2011), se ha encontrado que los ítems que mejor discriminan entre sujetos sanos y afectados con TEA, entre todos los del M-CHAT, son los que evalúan la atención conjunta del niño en respuesta a una solicitud de los padres. Por ejemplo, cuando alguien externo le dice al niño "mira aquello" señalando algo con su índice, la reacción adecuada del niño sería la mirada a sus padres en respuesta a una situación nueva. En la validación en Colombia del cuestionario Q-CHAT se observó que la totalidad de los ítems que medían atención conjunta discriminaban adecuadamente entre grupo clínico y de comparación, y se encontraban en el extremo superior del constructo, siendo indicadores en nivel medio-alto de TEA. Lo anterior es coherente con el hecho de que la atención conjunta o compartida, un aspecto importante en la interacción social, se ha encontrado afectada en los TEA

(Clifford & Dissanayake, 2008; Clifford et al., 2007; Goldberg et al., 2008; Manzone, 2013; Ventola et al., 2007).

De igual manera, otros ítems relacionados con la interacción social, por ejemplo, el mostrar interés por otros niños o niñas, y responder al llamado por el nombre; también han mostrado un alto poder discriminativo en los estudios de validación del M-CHAT citados anteriormente. Respecto al Q-CHAT, se observó que los ítems con mayor nivel en la variable latente espectro autista son una medida de interacción y comunicación social (*¿lo mira su hijo cuando usted dice su nombre?, ¿cuán fácil le resulta establecer contacto visual con su hijo/a?, ¿utiliza su hijo gestos simples?*), lo que es coherente con el hecho de que se ha reportado ampliamente afectación en la esfera de la interacción y comunicación social a temprana edad en los TEA (Adrien et al., 1991; Adrien et al., 1993; Bryzon et al., 2007; Clifford & Dissanayake, 2008; Clifford et al., 2007; Colgan et al., 2006; Goldberg, et al., 2008; Landa et al., 2007; Mitchell et al., 2006; Nadig et al., 2007; Osterling & Dawson, 1994; Osterling et al., 2002; Saint-Georges et al., 2010; Sullivan et al., 2007; Wetherby et al., 2007; Zwaigenbaum et al., 2005).

Los hallazgos del Q-CHAT en relación a los ítems que indican un mayor nivel en la variable latente y discriminan

mejor entre los niños con TEA y sin TEA, son coherentes con el hecho de que las conductas sociales (atención social y comunicación social) han sido catalogadas como el mejor indicador de diagnóstico diferencial entre niños con TEA y sin TEA (Werner & Dawson, 2005; Baranek et al., 2003; Reznick et al., 2007; Watson et al., 2007). Los ítems que miden conductas de imitación, procesamiento sensorial, patrones restrictivos de comportamiento y conductas repetitivas, no discriminan muy bien entre niños pequeños con TEA y niños con desarrollo típico, lo que coincide con lo reportado en la literatura científica por autores como Baranek et al. (2003) y Swinkels et al. (2006).

La fiabilidad global de las personas en la dimensión 1 del Q-CHAT (12I - 4 categorías) es aceptable. Con la eliminación del ítem 5 mejoró el ajuste de las personas al disminuir el porcentaje de sujetos severamente desajustados. El valor de fiabilidad global (Person separation reliability = 0.77) es similar al Alfa de Cronbach de la teoría clásica, y está cercano a los resultados de fiabilidad (Alfa de Cronbach de 0.85) presentados en el estudio realizado por los autores del instrumento original (Allison et al. 2012).

El rango de los parámetros de dificultad de los ítems de la dimensión 1 del Q-CHAT (12I - 4 Categorías) se solapa parcialmente con el rango de los parámetros del rasgo latente

de las personas, lo que indica que los 12 ítems evalúan a sujetos con distintos niveles en el espectro del autismo.

Esta dimensión discrimina adecuadamente entre sujetos con TEA y grupo de comparación, requisito indispensable para instrumentos de uso clínico (Carvajal, Centeno, Watson, Martínez, & Sanz-Rubiales, 2011; McDowell & Newell, 1996; Peiró-Moreno, 2006). La media en el nivel TEA de la población clínica es superior a la de los sujetos del grupo de comparación. Este resultado es similar al encontrado por los autores del instrumento original (Allison et al., 2012).

Así, la dimensión 1 del Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) tiene propiedades psicométricas aceptables, los ítems se ajustan al modelo, la fiabilidad de las personas aumenta un poco en relación a la versión de 13 ítems, y es adecuada; la prueba es básicamente unidimensional y discrimina adecuadamente entre sujetos con trastorno en el espectro del autismo y sujetos sanos.

Respecto a la dimensión 2 del Q-CHAT, en su versión de 4 categorías de respuesta, se encuentra que estas son adecuadas. La fiabilidad de los ítems es alta. Ningún ítem de la dimensión presenta desajuste severo. Sin embargo, el ajuste de las personas al modelo no es nada deseable. Se encontró que esta dimensión no discriminaba adecuadamente entre sujetos del grupo

clínico y grupo de comparación, lo que no es apropiado en un instrumento de uso clínico (Carvajal, Centeno, Watson, Martínez, & Sanz-Rubiales, 2011; McDowell & Newell, 1996; Peiró-Moreno, 2006). La media en la variable medida del grupo de comparación es superior a la de los sujetos del grupo clínico, lo que se esperaría que ocurriera en sentido contrario.

Los ítems de la segunda dimensión miden la presencia de patrones restringidos de intereses y/o actividades, y conductas repetitivas (tendencia a alinear objetos, tiempo en que un objeto puede mantener el interés del niño, caminar en punta de pies, hacer la misma cosa una y otra vez, realizar movimientos raros con los dedos de las manos cerca de los ojos, hacer girar objetos repetitivamente y mirar fijo hacia la nada), ecolalia, procesamiento sensorial y características de las primeras palabras; aspectos que se han encontrado que no discriminan muy bien entre niños pequeños con TEA y niños con desarrollo típico (Baranek et al., 2003; Swinkels et al., 2006).

Así, se observa que la dimensión 2 del Q-CHAT (4 Categorías) es una medida de rasgos que suelen asociarse a TEA, pero que en este trabajo ha mostrado problemas de validez. Si bien el sistema de 4 categorías de respuesta resulta adecuado, los ítems se ajustan al modelo y la prueba es básicamente

unidimensional, la fiabilidad de las personas es inadecuada y no discrimina bien entre sujetos con trastorno en el espectro del autismo y sujetos sanos, lo que supone una evidencia en contra de la validez del instrumento.

Teniendo en cuenta lo anterior, se optó por seleccionar la dimensión 1 del Q-CHAT con 12 ítems y cuatro categorías de respuesta como versión final del instrumento para fines de cribado de TEA en la población Colombiana, ya que mostró un ajuste adecuado de los ítems, la fiabilidad de las personas fue adecuada, las categorías de respuesta funcionaron adecuadamente, es básicamente unidimensional, y discrimina muy bien entre el grupo clínico y el grupo de comparación.

La distribución de rasgos autistas entre la población ha mostrado ser normal desde el punto de vista estadístico, es decir, al parecer todos tenemos rasgos autistas (Baron-Cohen, 2010a). En el caso del instrumento Q-CHAT, las puntuaciones en sus dos dimensiones mostraron tener una distribución normal tanto en el grupo clínico como en el grupo de comparación, observándose la presencia de signos de TEA en sujetos sin diagnóstico. Así, en sujetos sanos estarían presentes en menor medida signos asociados a afección en la interacción y comunicación social, en tanto que mostrarían mayores niveles de conductas relacionadas con la presencia de ecolalias y patrones

restrictivos de actividades e intereses. En el caso de sujetos con diagnóstico de autismo, se encontrarían mayores niveles de afección en la interacción y comunicación social, con variabilidad en la presencia de patrones restrictivos de intereses y/o actividades. Sin embargo, hay personas con diagnóstico de autismo con puntuaciones cercanas a la media del grupo sano, así como sujetos del grupo sano con puntuaciones cercanas a la media del grupo con autismo.

La observación de la presencia de signos característicos de TEA en la población general, y de otros signos que no son exclusivos de este trastorno pero que pueden estar presentes en su curso, así como la falta de consistencia en los hallazgos de investigaciones respecto a las causas biológicas subyacentes, hacen que el diagnóstico de autismo sea cuestionado, dejando abierto el debate actual sobre su validez como entidad diagnóstica y su valor clínico (Timimi, 2011).

No obstante, si bien se ha reconocido la distribución normal de los rasgos autistas, desde posturas más conservadoras se ha planteado que el proceso de diagnóstico solo debe realizarse si la persona sufre de alguna manera; y que si bien dos personas pueden tener las mismas puntuaciones en un instrumento de cribado de autismo, una de ellas puede requerir de diagnóstico y la otra no. Lo que marcaría la diferencia

sería la presencia de una serie de factores como el grado de apoyo que se recibe, y la presencia de problemas adicionales de aprendizaje y/o de desarrollo del habla, que afecten significativamente la funcionalidad (Baron-Cohen, 2010a).

Por otro lado, al estudiar la relación entre el Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) y las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle Screening, se encontró una correlación negativa significativa entre el Q-CHAT y la puntuación directa y edad mental obtenida en la escala total y subescalas del Inventario del Desarrollo Battelle Screening, con excepción de la edad mental del área cognitiva.

Sobresale la fuerte correlación negativa encontrada entre el Q-CHAT (12 I - 4 Categorías), y la puntuación total y edad mental en el área Personal social ($r = -7.58$, $p = .000$ y $r = -.755$, $p = .000$, respectivamente). Seguido, se encuentra una alta correlación entre el Q-CHAT, y la puntuación total y edad mental del área Comunicación tanto a nivel de la escala global ($r = -.645$, $p = .000$ y $r = -.598$, $p = .000$, respectivamente) como en las subáreas receptiva ($r = -.625$, $p = 0.000$ y $r = -.559$, $p = .000$, respectivamente) y expresiva ($r = -.635$, $p = .000$ y $r = -.607$, $p = .000$, respectivamente). La tercera correlación más alta sería con el área adaptativa ($r = -.412$, $p = .000$ y $r = -.436$, $p = .000$, respectivamente).

Estas observaciones son coherentes con el hecho de que las principales áreas de afectación en el autismo son la interacción social y comunicación, aspectos que pueden afectar el funcionamiento de los niños en actividades básicas de la vida diaria (Allison et al, 2012; Allison et al., 2008; APA, 2002; APA, 2013; Baron-Cohen, 1992; Clifford et al., 2007; Clifford & Dissanayake, 2008; Frith, 2004; Goldberg et al., 2008; Happé, 2007; Maestro et al., 2002; Maestro et al., 2005; Nadig et al., 2007; OMS, 1995).

De igual manera, las observaciones anteriores coinciden con los resultados del estudio de Sanz, Guijarro y Sánchez (2007), quienes trabajando con población española de edades comprendidas entre 30 y 32 meses con diagnóstico de TEA, encontraron que estos sujetos alcanzaban cocientes de desarrollo altos en las áreas motora (motora fina y gruesa), cognitiva y, en menor medida, adaptativa. En tanto que obtenían cocientes del desarrollo muy bajos en las áreas Comunicativa (receptiva y expresiva) y personal-social.

Así, los hallazgos del presente trabajo ponen en evidencia que a medida que aumentan las puntuaciones en el cuestionario Q-CHAT (12 I - 4 Categorías), disminuyen las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle Screening, siendo esto indicador de un bajo nivel de desarrollo psicomotor conforme

aumenta la puntuación en el Q-CHAT (12 I - 4 Categorías). Se podría pensar en el Inventario del Desarrollo Battelle Screening como un instrumento de apoyo en el cribado de los TEA, esperando encontrar menores cocientes del desarrollo en áreas específicas (personal-social y comunicativa) a medida que hay mayor presencia de signos de TEA.

La importancia de este estudio radica en que hasta la fecha no se han realizado otras investigaciones con población colombiana que evalúen la validez de cuestionarios para la identificación temprana de signos de TEA. Es el primer estudio con este fin en Colombia, y se utiliza un instrumento que tiene en cuenta aportes teóricos recientes en relación a la expresión del autismo en un espectro de severidad. Los resultados encontrados en este trabajo generan nuevo conocimiento que puede ser aplicado en el contexto clínico asistencial y educativo para favorecer la identificación temprana de TEA. De igual manera, abre camino a la necesidad, en la medida en que se logre identificar tempranamente casos de TEA, de diseñar y poner a prueba programas de intervención temprana en Colombia que favorezcan el desarrollo de niños y niñas con TEA, y garanticen un mejor pronóstico. Ahora bien, a pesar de los importantes resultados hallados, el presente estudio tiene algunas limitaciones que deben ser consideradas para futuras

investigaciones. En primer lugar, el tamaño de la muestra y la concentración de la misma en el departamento de Bolívar-Colombia limitan la generalización de los hallazgos. Es necesario entonces el desarrollo de otras investigaciones que permitan ampliar la posibilidad de generalizar los resultados a toda la población colombiana incluyendo un mayor número sujetos de todo el territorio nacional.

En segundo lugar, dado el reducido tamaño muestral y la dificultad para acceder a población de sexo femenino entre 18 y 42 meses de edad con diagnóstico de TEA, no fue posible analizar mediante el modelo de Rasch el funcionamiento diferencial de los ítems en relación a variables como el sexo, nivel de escolaridad del cuidador, estrato socio-económico, entre otras variables socio-demográficas. Se recomienda que futuras investigaciones amplíen el tamaño muestral, y estudien el funcionamiento diferencial de los ítems, al menos en población general.

En tercer lugar, los análisis presentados fueron realizados retrospectivamente. Es decir, todos los padres de los niños que participaron en el grupo clínico respondieron el cuestionario Q-CHAT en un momento posterior al diagnóstico de TEA, por lo que el previo conocimiento del diagnóstico pudo influenciar las respuestas de los padres, proveyendo respuestas en la dirección

esperada (relacionadas con la presencia de signos de TEA). Futuras investigaciones deberán utilizar diseños prospectivos en muestras de niños y adultos con limitados conocimientos sobre TEA.

Finalmente, no se evaluó la consistencia de las respuestas en el tiempo mediante procedimientos de test-retest. Futuras investigaciones podrían incluir esta medida.

En este estudio no se está sugiriendo que el Q-CHAT sea útil como instrumento de cribado poblacional, para ello se necesitarían estudios más amplios con muestras no seleccionadas de la población general. Ahora bien, Allison et al. (2012) plantean lo poco práctico que es el cribado en la población general por los costos que esto implica. Por ejemplo, el impacto psicológico de un resultado de cribado positivo errado, el retraso en el acceso a programas de intervención por resultados negativos incorrectos en el cribado, y el aumento en la demanda de consultas especializadas con fines diagnósticos y de acceso a programas de intervención temprana, que redundarían en costos elevados para el sistema de salud.

Se propone que la dimensión 1 (12I - 4 categorías) del Q-CHAT sea usada como herramienta de cribado con fines de remisión en población en la que se expresan preocupaciones en relación al desarrollo, individuos que están experimentando

dificultades a nivel de interacción social y comunicación que son identificadas por padres, cuidadores, maestros de guarderías, centros educativos de atención a la primera infancia, y/o clínicos. Este es un instrumento breve que supone menor tiempo de aplicación en relación a la versión original y que permite ser aplicado sin perder efectividad, por lo que se trata de un cuestionario de cribado muy útil. La nueva versión del instrumento sería una guía para profesionales de la salud o personal de atención social para ayudar en la decisión respecto a una remisión a servicios especializados para la evaluación de TEA. Actualmente en Colombia no existen protocolos para la derivación de infantes a procesos de evaluación con fines diagnósticos, por lo que sería importante a futuro el diseño de tales protocolos e indagar su utilidad.

Finalmente, se recomienda para el desarrollo de futuras investigaciones que permitan superar las limitaciones previamente mencionadas:

1. Realizar estudios en los que se incluyan participantes de todo el territorio nacional ampliando la muestra de sujetos del grupo clínico y grupo de comparación.
2. Estimar la estabilidad de las respuestas y el funcionamiento diferencial de los ítems del Q-CHAT teniendo en cuenta variables socio-demográficas.

3. Realizar investigaciones con diseños prospectivos en población colombiana.
4. Diseñar protocolos para la identificación temprana de TEA que sean aplicables en contextos educativos y de atención primaria a la salud en Colombia, y evaluar su utilidad.
5. Diseñar programas de intervención temprana para el tratamiento de TEA en Colombia y evaluar su utilidad.

Conclusiones

Se analizaron las propiedades psicométricas del cuestionario Q-CHAT (Allison et al., 2008) mediante un modelo TRI, el modelo de Escalas de Calificación (Andrich, 1978), una extensión para ítems politómicos del modelo de Rasch, a partir del cual fue posible analizar el funcionamiento de categorías tipo Likert, estimar los parámetros del modelo, analizar su precisión y el grado de ajuste de los datos.

A modo de conclusión, es posible afirmar que los resultados obtenidos en este análisis muestran que, en general, el cuestionario Q-CHAT en su versión original al aplicarlo en población Colombiana presenta características psicométricas poco deseables. El análisis de la Dimensionalidad arrojó dos posibles dimensiones, por lo que se identificaron y se estimaron los parámetros del modelo para cada una de ellas.

El análisis de las propiedades psicométricas de la segunda dimensión del Q-CHAT mostró que presenta características inaceptables. Si bien, es básicamente unidimensional, las categorías de respuesta funcionan adecuadamente y el ajuste de los ítems es apropiado, la fiabilidad de las personas es baja y hay un número importante de sujetos desajustados por lo que su precisión es limitada.

La deficiencia fundamental radica en que es una dimensión que discrimina inadecuadamente entre el grupo clínico y el grupo de comparación.

Considerando lo anterior, los ítems de la dimensión 2 del Q-CHAT se eliminaron, y se optó por la dimensión 1 del instrumento con 12 ítems y cuatro categorías de respuesta, la cual muestra propiedades psicométricas aceptables. Así, la prueba es básicamente unidimensional, los ítems de la dimensión se ajustan al modelo, la fiabilidad de las personas es adecuada, y esta corta prueba discrimina muy bien entre sujetos con TEA y sujetos sanos de la población Colombiana, característica deseable para su uso como instrumento de cribado del autismo en el ámbito clínico y/o investigativo.

Los ítems de la versión del Q-CHAT adaptada y validada en Colombia que informan de un mayor nivel en el espectro del autismo son medidas de interacción y comunicación social, por ejemplo, respuesta al llamado por el nombre, establecimiento de contacto visual, uso de gestos simples, adaptación al cambio, características de las primeras palabras (usuales o no), señalar para compartir intereses, juego simbólico y atención conjunta. En tanto que los que informan de un menor nivel en el espectro del autismo están relacionados directamente con aspectos del lenguaje, por ejemplo, qué tan

fácil pueden otras personas entender al niño y el número de palabras que puede decir.

La correlación de las puntuaciones en el Q-CHAT (12 I - 4 Categorías) con las puntuaciones del Inventario del Desarrollo Battelle Screening, mostraron que a medida que aumentan las puntuaciones en el primero, disminuyen las puntuaciones en el Inventario del Desarrollo Battelle screening, siendo esto indicador de un bajo nivel de desarrollo psicomotor conforme aumenta la presencia de signos de Trastorno en el espectro del autismo. Esto es coherente con el hecho de que los TEA son trastornos del desarrollo, por lo que su expresión se relaciona con retraso en áreas puntuales del desarrollo, en particular, las áreas personal-social y comunicativa.

Referencias

- Acosta, V., Moreno, A., y Axpe, A. (2012). Implicaciones clínicas del diagnóstico diferencial temprano entre Retraso de Lenguaje (RL) y Trastorno Específico del Lenguaje (TEL). *Universitas Psychologica, 11*, 279-291.
- Adrien, J.L., Fauer, M., Perrot, A., Hameury, L., Garreau, B., Barthelemy, C., y Sauvage, D. (1991). Autism and family home movies: Preliminary findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 21*, 43-49.
- Adrien, J.L., Lenoir, P., Matineau, J., Perrot, A., Hameury, L., Larmande, C., y Sauvage, D. (1993). Blind ratings of early symptoms of autism based upon family home movies. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 32*, 617-626.
- Alderson-Day, B. (2014). Verbal Problem-Solving Difficulties in Autism Spectrum Disorders and Atypical Language Development. *Autism Research*, n/a-n/a. doi: 10.1002/aur.1424
- Aljunied, M. y Frederickson, N. (2013). Does central coherence relate to the cognitive performance of children with autism in dynamic assessments? *Autism, 17*, 172-183. doi: 10.1177/1362361311409960

Allison, C., Auyeung, B., y Baron-Cohen, S. (2012). Toward brief "Red Flags" for autism screening: the short autism spectrum quotient and the short quantitative checklist in 1,000 cases and 3,000 controls. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 51*, 202-212.

Allison, C., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Charman, T., Richler, J., Pasco, G., y Brayne, C. (2008). The Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers): A normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age. Preliminary report. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1414-1425.

Alonso, J. R., Gómez, C., Valero, J., Recio, J. S., Baltanás, F. C., y Weruaga, E. (2007). Investigación en neurobiología del síndrome de asperger. Últimos resultados en investigación. *Síndrome de Asperger: un enfoque multidisciplinar. Actas de la 1ra jornada científico-sanitaria sobre Síndrome de Asperger, 25*.

American Psychiatric Association. (2002). *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales 4ª. versión revisada*. Barcelona: MASSON S.A.

American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th edition*. Arlington: APA.

- Amir, R., Van den Veyver, I.B., Wan, M., Tran, C.Q., Francke, U., y Zoghbi, H.Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature of Genetics*, 23, 185-188.
- Anderson, G. M. (1994). Studies on the neurochemistry of autism. *The neurobiology of autism*, 227-242.
- Anderson, G. y Hoshino, Y. (1997). *Neurochemical studies of autism*. En: D.J. Cohen, F.R. Volkmar (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders (2nd ed.)* (325-343). Wiley: New York.
- Andersson, G., Freedman, D., Cohen, D., Volkmar, F., Hoder, E., McPhedran, P., Minderaa, R., Hansen, C., y Young, J. (1987). Whole blood serotonin in autistic and normal subjects. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and allied disciplines*, 28, 885-900.
- Andrich, D. (1978). A rating formulation for ordered response categories. *Psychometrika*, 43, 561-573.
- Andrich, D. (2013). An expanded derivation of the threshold structure of the polytomous Rasch model that dispels any "Threshold Disorder Controversy". *Educational and Psychological Measurement*, 73, 78-124.

- Arias-Martínez, B., Arias-González, V., y Gómez, L. (2013). Calibración del Índice de Hiperactividad de Conners mediante el modelo de Rasch. *Universitas Psychologica*, 12, 957-970.
- Asperger, H. (1944). Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117, 76-136. doi:10.1007/BF01837709
- Attwood, T. (2002). *El Síndrome de Asperger: una guía para la familia*. Barcelona: Paidós.
- Baieli, S., Pavone, L., Meli, C., Fiumara, A., y Coleman, M. (2003). Autism and Phenylketonuria. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33, 201-204.
- Baird, G., Charman, T., Cox, A., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S., y Drew, A. (2001). Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 84, 468-475.
- Baranek, G.T. (1999). Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory motor and social behaviours at 9-12 months of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 213-224.

- Baranek, G. T, Watson, L. R, Crais, E. R., y Reznick, J. S. (2003). *First Year Inventory (FYI) (Version 2.0)*. Chapel Hill, NC: The University of North Carolina at Chapel Hill.
- Barbaro, J. y Dissanayake, C. (2009). Autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood: a review of the evidence on early signs, early identification tools, and early diagnosis. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 30*, 447-459. doi: 10.1097/DBP.0b013e3181ba0f9f
- Barbaro, J., Ridgway, L., y Dissanayake, C. (2011). Developmental surveillance of infants and toddlers by maternal and child health nurses in an Australian community-based setting: promoting the early identification of autism spectrum disorders. *Journal of Pediatrics Nursing, 26*, 334-347. doi: 10.1016/j.pedn.2010.04.007
- Barbero, M. (1999). Desarrollos recientes de los modelos psicométricos de la teoría de respuesta a los ítems. *Psicothema, 11*, 195-210.
- Baron-Cohen, S. (1989). Perceptual role-taking and protodeclarative pointing in autism. *British Journal of Developmental Psychology, 7*, 113-127.

Baron-Cohen, S. (1991). The development of a theory of mind in autism: deviance and delay? *Psychiatric Clinics of North America*, 14, 33-51.

Baron-Cohen, S. (2009). Autism: The Empathizing-Systemizing (ES) Theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156, 68-80.

Baron-Cohen, S. (2010a). *Autismo y Síndrome de Asperger*. Madrid: Alianza Editorial.

Baron-Cohen, S. (2010b). Empathizing, systemizing, and the extreme male brain theory of autism. *Progress in Brain Research*, 186, 167-175.

Baron-Cohen, S., Allen, J., y Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, 161, 839-843.

Baron-Cohen, S., Cox, A., Baird, G., Swettenham, J., Nightingale, N., Morgan, K., Drew, A., y Charman, T. (1996). Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *The British Journal of Psychiatry*, 168, 158-163.

Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., y Frith, U. (1985). Does the autistic child have a "theory of mind"?. *Cognition*, 21, 37-46.

Baron-Cohen, S., Ring, H., Moriarty, J., Schmitz, B., Costa, D., y Ell, P. (1994). Recognition of mental state terms. Clinical findings in children with autism and functional neuroimaging study of normal adults. *British Journal of Psychiatry*, 165, 640-649.

Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Cox, A., Baird, G., Charman, T., Swettenham, J., y Doehring, P. (2000). Early identification of autism by the CHecklist for Autism in Toddlers (CHAT). *Journal of the Royal Society of Medicine*, 93, 521-525.

Barthelemy, C., Bruneau, N., Cottet-Eymard, J., Domenech-Jouve, J., Garreau, B., Lelord, G. Muh, J., y Peyrin, L. (1988). Urinary free and conjugated catecholamine and metabolites in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 18, 585-591.

Bauman, M. L. (1996). Brief report: neuroanatomic observations of the brain in pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, 199-203.

- Bauman, M.L., Kemper, T.L., y Arin, D.M. (1995) Pervasive neuroanatomic abnormalities of the brain in three cases of Rett's syndrome. *Neurology*, 45, 1581-1586
- Beaumont, R., y Newcombe, P. (2006). Theory of mind and central coherence in adults with high-functioning autism or Asperger syndrome. *Autism*, 10, 365-382. doi: 10.1177/1362361306064416
- Belichenko, P.V., Oldfors, A., Hagberg, B., y Dahlstrom, A. (1994). Rett syndrome: 3-D confocal microscopy of cortical pyramidal dendrites and afferents. *Neuroreport*, 5, 1509-1513.
- Belloch, A., Sandin, B., y Ramos, F. (1995). *Manual de psicopatología*. Madrid: McGraw-Hill.
- Belmonte, M. K, Allen, G., Beckel-Mitchener, A., Boulanger, L. M, Carper, R. A., y Webb, S.J. (2004). Autism and abnormal development of brain connectivity. *Journal of Neuroscience*, 24, 9228-31.
- Ben-David, E., Shohat, S. y Shifman, S. (2014). Allelic expression analysis in the brain suggests a role for heterogeneous insults affecting epigenetic processes in autism spectrum disorders. *Human Molecular Genetics*, 23, 4111-4124

Bennett, T., Szatmari, P., Bryson, S., Volden, J., Zwaigenbaum, L., Vaccarella, L., Duku, E., y Boyle, M. (2007).

Differentiating Autism and Asperger Syndrome on the basis of language delay or impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 616-625. doi:10.1007/s10803-007-0428-7

Bernardino, I., Mouga, S., Almeida, J., van Asselen, M., Oliveira, G., y Castelo-Branco, M. (2012). A direct comparison of local-global integration in autism and other developmental disorders: implications for the central coherence hypothesis. *PLoS One*, 7, e39351. doi: 10.1371/journal.pone.0039351

Beyer, K. S., Blasi, F., Bacchelli, E., Klauck, S. M., Maestrini, E., Poustka, A., & International Molecular Genetic Study of Autism Consortium. (2002). Mutation analysis of the coding sequence of the MECP2 gene in infantile autism. *Human genetics*, 111, 305-309.

Bhat, S., Acharya, U. R., Adeli, H., Bairy, G. M., y Adeli, A. (2014). Autism: cause factors, early diagnosis and therapies. *Reviews in the Neuroscience*. doi: 10.1515/revneuro-2014-0056

- Bilszta, J. L. (2013). Early identification of autism: a comparison of the Checklist for Autism in Toddlers and the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 49, 438-444. doi: 10.1111/j.1440-1754.2012.02558.x
- Blau, N., Van Spronsen, F., y Levy, H. (2010). Phenylketonuria. *The Lancet*, 9750, 1417-1427.
- Bliumina, M. (1975). A schizophrenic-like variant of phenylketonuria. *Zhurnal Neropathologii i Psikiatrii*, 75, 1525-1529.
- Bond, T. G. y Fox, C. M. (2001). *Applying the Rasch model: Fundamental measurement in the human sciences*. Mahwah, NJ: Erlbaum
- Bond, T. G. y Fox, C. M. (2007). *Applying the Rasch model: Fundamental measurement in the human sciences (2nd ed)*. Mahwah: Lawrence Erlbaum Associates, Publishers
- Booth, R. y Happe, F. (2010). "Hunting with a knife and ... fork": examining central coherence in autism, attention deficit/hyperactivity disorder, and typical development with a linguistic task. *Journal of Experimental Child Psychology*, 107, 377-393. doi: 10.1016/j.jecp.2010.06.003

Boyd, B., Odom, S., Humphreys, B., y Sam, A., (2010). Infants and Toddlers With Autism Spectrum Disorder: Early Identification and Early Intervention. *Journal of Early Intervention, 32*, 75-98. DOI: 10.1177/1053815110362690

Brent, E., Rios, P., Happe, F., y Charman, T. (2004). Performance of children with autism spectrum disorder on advanced theory of mind tasks. *Autism, 8*, 283-299. doi: 10.1177/1362361304045217

Brereton, A. y Tonge, B. (2002). Asperger's disorder. En: G. Holt, y N. Bouras (eds.), *Autism and Related Disorders: The Basic Handbook for Mental Health, Primary Care, and Other Professionals* (p. 25-31). Great Britain: World Psychiatric Association, Henry Ling Limited.

Brock, J., Brown, C.C., Boucher, J., y Rippon, G. (2002). The temporal binding deficit hypothesis of autism. *Developmental Psychopathology, 14*, 209-24.

Brune, M. (2005). "Theory of mind" in schizophrenia: a review of the literature. *Schizophrenia Bulletin, 31*, 21-42.

Bryson, S.E., Zwaigenbaum, L., McDermott, C., Rombough, V., y Brian, J. (2008). The Autism Observation Scale for Infants: scale development and reliability data. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 731-738.

Bryzon, S. E., Zwaigenbaum, L., Brian, J., Roberts, W., Szatmari, P., Rombough, V., y McDermott, C. (2007). A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 11-24.

Buela, G. (2012). Cie-11 o dsm-v ¿cuál debemos utilizar? Entrevista al director de la cie-11. *Revista Infocop*, 17-21. Recuperado de <http://www.cop.es/infocop/pdf/2069.pdf>

Buitelaar, J. K. y Van der Gaag, R. J. (1998). Diagnostic rules for children with PDD-NOS and multiple complex developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39, 911-919.

Buitelaar, J. K., Van der Gaag, R. J., Klin, A., y Volkmar, F. (1999). Exploring the boundaries of pervasive developmental disorder not otherwise specified: Analyses of data from the DSM-IV autistic disorder field trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 33-43.

Burak, J. A., Enns, J. T., Johannes, E. A., Stauder, J. E., Mottron, J. N., y Randolph, B. (1997). Attention and autism: behavioral and electrophysiological evidence. En D. Cohen, F. Volkmar (Eds), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. 2 ed. (pp. 226-247). New York: John Wiley.

Cadauid, N., Delgado, A.R., y Prieto, G. (2007). Construcción de una escala de depresión con el modelo de Rasch.

Psicothema, 19, 515-521.

Campbell, M. y Shay, J. (1995). Pervasive developmental disorders. En H.J. Kaplan, B.T. Saddok (Eds), *Comprehensive text book of psychiatry. 6th ed. Vol. 2.* (pp. 2277).

Baltimore: Williams and Wilkins.

Campbell, M., Friedman, E., DeVito, E., Greenspan, L., y Collins, P. (1974). Blood serotonin in psychotic and brain damaged children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia, 4*, 33-41.

Campos, C. (2007). *Trastornos en el espectro autista*. México: Manual moderno.

Campo-Ternera, L. (2010). Importancia del desarrollo motor en relación con los procesos evolutivos del lenguaje y la cognición en niños de 3 a 7 años de la ciudad de Barranquilla (Colombia). *Revista Salud Uninorte, 26*, 65-76.

Campo-Ternera, L. (2011). Características del desarrollo adaptativo en niños de 3 a 7 años de la ciudad de Barranquilla. *Psychologia. Avances de la Disciplina, 5*, 95-104.

- Canal, R., García, P., Touriño, E., Santos, J., Martín, M., Ferrari, M., Martínez, M., Guisuraga, Z., Boada, L., Rey, F., Franco, M., Fuentes, J., y Posada, M. (2006). La detección precoz del autismo. *Intervención Psicosocial*, 15, 29-47.
- Canal-Bedia, R., García-Primo, P., Martín-Cilleros, M. V., Santos-Borbujo, J., Guisuraga-Fernández, Z., Herráez-García, L., ... y Posada-de La Paz, M. (2011). Modified checklist for autism in toddlers: Cross-cultural adaptation and validation in Spain. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(10), 1342-1351.
- Carlson, N. R. (2010). *Fundamentos de la Fisiología de la Conducta (10th ed)*. Madrid: Pearson educación.
- Carvajal, A., Centeno, C., Watson, R., Martínez, M., y Sanz-Rubiales, Á. (2011) ¿Cómo validar un instrumento de medida de la salud?. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 34, 63-72. doi: 10.4321/S1137-66272011000100007.
- Casey, B. J, Gordon, C. T, Mannhein, G. B. y Rumsey, J. M. (1993) Dysfunctional attention in autistic savants. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 15, 933-946.
- Cassel, S., Revel, M. O., Kelche, C., y Zwiller, J. (2004). Expression of the methyl-CpG-binding protein MeCP2 in rat

- brain. An ontogenetic study. *Neurobiology of disease*, 15, 206-211.
- CDC. (2012) Prevalence of autism spectrum disorders - autism and developmental disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2008. *MMWR Surveill Summaries*, 61, 1-19
- Centro de Estudios de Desarrollo y Estimulación Psicosocial - CEDEP (2007). *Análisis de consistencia interna Test Battelle*. Manuscrito no publicado, Autor, Santiago de Chile.
- Chachamovich, E., Fleck, M.P., Trentini, C., y Power, M. (2008). Brazilian WHOQOL-OLD module version: a Rasch analysis of a new instrument. *Revista de Saúde Pública*, 42, 308-316.
- Chahrour, M. y Zoghbi, H. Y. (2007). The story of Rett syndrome: from clinic to neurobiology. *Neuron*, 56, 422-437.
- Chakrabarti, S. y Fombonne, E. (2005). Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *American Journal of Psychiatry*, 162, 1133-1141.
- Chan, A. S., Cheung, M. C., Han, Y. M., Sze, S. L., Leung, W. W., Man, H. S., y To, C. Y. (2009). Executive function deficits and neural discordance in children with Autism

- Spectrum Disorders. *Clinical Neurophysiology*, 120, 1107-1115. doi: 10.1016/j.clinph.2009.04.002
- Charan, S.H. (2012). Childhood disintegrative disorder. *Journal of Pediatric Neuroscience*, 7, 55-57. doi: 10.4103/1817-1745.97627
- Charman, T. y Stone, W. (2006). *Social and communication development in autism spectrum disorders: Early identification, diagnosis, and intervention*. New York: The Guilford Press.
- Chawarska, K., Campbell, D., Chen, L., Shic, F., Klin, A., y Chang, J. (2011). Early generalized overgrowth in boys with autism. *Archives of general psychiatry*, 68, 1021-1031.
- Chevallier, C., Noveck, I., Happe, F., y Wilson, D. (2011). What's in a voice? Prosody as a test case for the Theory of Mind account of autism. *Neuropsychologia*, 49, 507-517. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2010.11.042
- Christ, S. E., Kanne, S. M., y Reiersen, A. M. (2010). Executive function in individuals with subthreshold autism traits. *Neuropsychology*, 24, 590-598. doi: 10.1037/a0019176
- Chuan-Lai, M., Lombardo, M., y Baron-Cohen, S. (2014). Autism. *The Lancet*, 383, 896-910.

Clifford, S.M. y Dissanayake, C. (2008). The early development of joint attention in infants with autistic disorder using home video observations and parental interview. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 791-805.

Clifford, S., Young, R. y Williamson, P. (2007). Assessing the early characteristics of autistic disorder using video analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 301-313. doi: 10.1007/s10803-006-0160-8

Cohen, D., Caparulo, B., Shaywitz, B., y Bowers Jr, M. (1977). Dopamine and serotonin metabolism in neuropsychiatrically disturbed children: CSF homovanillic acid and 5-hydroxyindoleacetic acid. *Archives of General Psychiatry*, 34, 545-550

Cohen, D., Shaywitz, B., Johnson, W., y Bowers, M. (1974): Biogenic amines in autistic and atypical children: cerebrospinal fluid measures of homovanillic acid and 5-hydroxyindoleacetic acid. *Archive of General Psychiatry*, 31, 845-853

Colgan, S., Lanter, E., McComish, C., Watson, L., Crais, E., y Baranek, G. (2006). Analysis of Social Interaction Gestures in Infants with Autism. *Child Neuropsychology*, 12, 307-319. doi: 10.1080/09297040600701360

Colle, L., Baron-Cohen, S., y Hill, J. (2007). Do children with autism have a theory of mind? A non-verbal test of autism vs. specific language impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 716-723. doi: 10.1007/s10803-006-0198-7

Cook, E. (1990): Autism: review of neurochemical investigation. *Synapse*, 6, 292-308.

Cook, T. y Campbell, D. (1979). *Quasi-experimentation design and analysis issues for the field settings*. Boston, USA: Houghton Mifflin.

Cook, E., Leventhal, B., Heller, W., Metz, J, Wainwright, M., y Freedman, D. (1990). Autistic children and their first-degree relatives: Relationships between serotonin and norepinephrine levels and intelligence. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 2, 268-274.

Cornelio-Nieto, J. (2009). Autismo y Neuronas en espejo. *Revista de Neurología*, 48, s27-s29.

Coronel, C. C. (2002). Síndrome de Rett: un nuevo reto para los pediatras. Revisión bibliográfica. *Revista Cubana de Pediatría*, 74, 162-167.

Courchesne, E. (2004). Brain development in autism: early overgrowth followed by premature arrest of growth. *Mental*

Retardation and Development Disabilities Research Review,
10, 106-111.

Courchesne, E., Pierce, K., Schumann, C., Redcay, E.,
Buckwalter, J., Kennedy, D., y Morgan, J. (2007). Mapping
early brain development in autism. *Neuron*, 56, 399-413.

Courchesne, E., Redcay, E., y Kennedy, D. (2004). The autistic
brain: birth through adulthood. *Current Opinion Neurology*,
17, 489-496.

Courchesne, E. y Pierce, K. (2005). Brain over-growth in autism
during a critical time in develop-ment: implications for
frontal pyramidal neuron and interneuron development and
connectivity. *International Journal of Developmental
Neuroscience*, 23, 153-170.

Crais, E. R., Watson, L. R., Baranek, G. T. y Reznick, J. S.
(2006). Early identification of autism: how early can we
go? *Seminars in Speech and Language*, 27, 143-160. doi:
10.1055/s-2006-948226

Croonenberghs, J., Delmeire, L., Verkerk, R., Lin, A., Meskal,
A., Neels, H., Van der Planken, M., Scharpe, S., Deboutte,
D., Pison, G., y Maes, M. (2000). Peripheral markers of
serotonergic and noradrenergic function in post-pubertal,

caucasian males with autistic disorder.

Neuropsychopharmacology, 22, 275-83.

Davis, R. A., Bockbrader, M. A., Murphy, R. R., Hetrick, W. P., y O'Donnell, B. F. (2006). Subjective perceptual distortions and visual dysfunction in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 199-210.

Dawson, G. y Lewy, A. (1989). Arousal, attention, and the socioemotional impairments of individuals with autism. En G. Dawson (Ed.), *Autism: nature, diagnosis, and treatment* (pp.49-74). New York: Guilford Press.

Dawson, G. (2000). Ask the Editor: What is Childhood Disintegrative Disorder, how is it different from autism, and what is believed to be its cause? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 177-177. doi: 10.1023/A:1017271908846

Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Developmental Psychopathology*, 20, 775-803.

Dawson, G. y Levy, A. (1989). Arousal, attention, and the socio-emotional impairment of individuals with autism. En G. Dawson (Ed.), *Autism: nature, diagnosis, and treatment* (pp. 144-173). New York: Guilford Press.

- Dawson, M., Motttron, L., y Gernsbacher, M. A. (2008). Learning in autism. *Learning and memory: A comprehensive reference*, 2, 759-772.
- De Giacomo, A. D. y Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 7, 131-136.
- Deguchi, K., Antalffy, B.A., Twohill, L.J., Chakraborty, S., Glaze, D.G., y Armstrong, D.D. (2000). Substance P immunoreactivity in Rett syndrome. *Pediatric Neurology*, 22, 259-266.
- Delgado, A.R. y Prieto, G. (2008). *Introducción a los métodos de investigación en la psicología*. Madrid: Ediciones Pirámide.
- Dewrang, P. y Sandberg, A. D. (2010). Parental retrospective assessment of development and behavior in Asperger syndrome during the first 2 years of life. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 4, 461-473. doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rasd.2009.11.003>
- Dietz, C., Swinkels, S., van Daalen, E., van Engeland, H., y Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14 to 15 months: population screening with the Early Screening of Autistic Traits

- Questionnaire (ESAT). design and general findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 713-722.
- Diez Cuervo, A. (1989). Epilepsia y Autismo infantil. En A. Díez-Cuervo (Ed.), *Epilepsia y psiquiatría* (pp.71-91). Barcelona: Espaxs, S.A.
- Diez Cuervo, A. (1991). Incidencia de la epilepsia en el Trastorno Autista. *Las Epilepsias. Un estudio multidisciplinar. Madrid: CEPE. Colección Neurociencias*, 216-246.
- Diez Cuervo, A. (1993). Modelos neurobiológicos del Trastorno Autista. En R. Canal, M. Crespo, Y. Pérez, T. Sanz, M. Verdugo (Eds.), *El autismo 50 años después de Kanner (1943)* (pp. 85-104). Salamanca: Amarú Ediciones.
- Dworzynski, K., Ronald, A., Hayiou-Thomas, M. E., McEwan, F., Happé, F., Bolton, P., y Plomin, R. (2008). Developmental path between language and autistic-like impairments: a twin study. *Infant and Child Development*, 17, 121-136.
doi:10.1002/icd.536
- Dykens, E., Sutcliffe, J., y Levitt, P. (2004). Autism and 15q11-q13 disorder: behavioral, genetic, and pathophysiological issues. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10, 284-291.

Echeburúa, E., Salaberría, K., y Cruz-Sáez, M. (2014).

Aportaciones y Limitaciones del DSM-5 desde la Psicología Clínica. *Terapia psicológica*, 32, 65-74.

Edwards, D. R. y Bristol, M. M. (1991). Autism: early

identification and management in family practice. *American Family Physician*, 44, 1755-1764.

Eikeseth, S., Smith, T., Jahr, E., y Eldevik, S. (2007).

Outcome of children with autism who began intensive behavioral intervention between ages 4 and 7. *Behavior Modification*, 31, 264-278.

Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y. J., Kim, Y. S, Kauchali, S.,

Marcín, C., Montiel-Nava, C., Patel, V., Paula, C. S, Wang, C., Yasamy, M. T., y Fombonne, E. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research*, 5, 160-79

Erickson, C. A., Posey, D. J., Blankenship, K., Stigler, K., y

McDougle, C. (2010). Childhood Disintegrative Disorder. En I. Stolerman (Ed.), *Encyclopedia of Psychopharmacology* (pp. 278-278). Springer Berlin Heidelberg.

Fabbri-Destro, M., y Rizzolatti, G. (2008). The mirror system

in monkeys and humans. *Physiology*, 23, 171-179.

- Fan, Y. T., Decety, J., Yang, C. Y., Liu, J. L., y Cheng, Y. (2010). Unbroken mirror neurons in autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51, 981-988. doi: 10.1111/j.1469-7610.2010.02269.x
- Fernández-Jaéna, A., Fernández-Mayoralas, D. M., Calleja-Pérez, B., y Muñoz, N. (2007). Síndrome de Asperger: diagnóstico y tratamiento. *Revista de Neurología*, 44 (Supl 2), S53-S55
- Fernell, E., Eriksson, M. A., y Gillberg, C. (2013). Early diagnosis of autism and impact on prognosis: a narrative review. *Clinical Epidemiology*, 5, 33-43. doi: 10.2147/CLEP.S41714
- Ferrari, P. (2000). *El autismo infantil*. Madrid: Ed. Biblioteca nueva
- Fitzgerald, M. y Corvin, A. (2001). Diagnosis and differential diagnosis of Asperger syndrome. *Advances in Psychiatric Treatment*, 7, 310-318.
- Fletcher, P., Happé, F., Frith, U., Baker, S., Dolan, R., Frackowiak, R., y Frith, C. D. (1995). Others minds in the brain: a functional imaging study of "theory of mind" in story comprehension. *Cognition*, 57, 109-128.
- Flórez-Romero, R. y Arias-Velandia, N. (2010). Evaluación de conocimientos previos del aprendizaje inicial de lectura.

Magis, Revista Internacional de Investigación en Educación,
2, 329-343.

Folstein, S. y Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism:
complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature
Reviews*, 2, 943-955.

Folstein, S. y Rutter, M. (1977). Infantil Autism: A Genetic
Study of 21 Twin Pairs. *Journal of Child Psychology and
Psychiatry*, 4, 297-321.

Fombonne, E. (2002). Prevalence of Childhood Disintegrative
Disorder. *Autism*, 6, 149-157.

Fombonne, E. (2006). Past and Future Perspectives on Autism
Epidemiology. En S. O. Moldin & J. Rubenstein (Eds),
Understanding autism: From basic neuroscience to treatment
(p. 25-48). Boca Raton, FL: CRC Press. doi:
10.1201/9781420004205.ch2

Fombonne, E. (2009). Epidemiology of pervasive developmental
disorders. *Pediatric research*, 65, 591-598.

Frances, A. J. (2012). APA Should Delay Publication of DSM-5.
The Blog. Huff Post Science. Jan, 1. Disponible en:
[www.psychiatrytimes.com/articles/apa-should-delay-
publication-dsm-5?_EXT_4_comsort=of](http://www.psychiatrytimes.com/articles/apa-should-delay-publication-dsm-5?_EXT_4_comsort=of)

- Frances, A. J. (2013a). DSM-5: Where do we go from here? *The Blog. Huff Post Science*. May, 16. Disponible en: <http://www.psychiatrictimes.com/blogs/dsm-5/dsm-5-where-do-we-go-here>
- Frances, A. J. (2013b). *Essentials of Psychiatric Diagnosis: Responding to the Challenge of DSM-5*. New York: The Guilford Press.
- Frazier T. W. y Hardan A. Y. (2009). A meta-analysis of the corpus callosum in autism. *Biological Psychiatry*, 66, 935-41.
- Frances A. J. y Widiger, T. (2012). Psychiatric diagnosis: lessons from the DSM-IV past and cautions for the DSM-5 future. *Annual Review of Clinical Psychology*, 8, 109-130. doi: 10.1146/annurev-clinpsy-032511-143102.
- Friedman, E. (1969): The "autistic syndrome" and phenylketonuria. *Schizophrenia*, 1, 249-265.
- Frith, U. (1989). *Autism: Explaining the Enigma*. Oxford: Basil Blackwell.
- Frith, U. (2004). *Autismo: hacia una explicación del enigma*. Madrid: Alianza editorial.
- Frith, U. y Happé, F. (1994). Autism: beyond "theory of mind". *Cognition*, 50, 115-132.

- Garreau, B., Barthélémy, C., Jouve, J., Bruneau, N., Muh, J., y Lelord, G. (1988). Urinary homovanillic acid levels of autistic children. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 30, 93-98.
- Geier, D.A., Kern, J., y Geier, M. (2010). The Biological basis of autism spectrum disorders: Understanding causation and treatment by clinical geneticists. *Acta Neurobiologiae experimentalis*, 70, 209-226.
- Geurts, H. M. y Embrechts, M. (2008). Language profiles in ASD, SLI, and ADHD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 1931-1943. doi:10.1007/s10803-008-0587-1.
- Gillberg, C., Svennerholm, L., y Hamilton-Helberg, C. (1983). Childhood psychosis and monoamine metabolites in spinal fluid. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 13, 383-396
- Gillberg, C. y Svennerholm, L. (1987). CSF monoamines in autistic syndromes and other pervasive developmental disorders of early childhood. *British Journal of Psychiatry*, 151, 89-94.
- Goines, P., Zimmerman, A., Ashwood, P., y Van de Water, J. (2011). The immune system, autoimmunity, allergy, and autism spectrum disorders. En D. G. Amaral, G. Dawson, D.

- H. Geschwind (Eds.), *Autism spectrum disorders* (395-419).
New York, NY: Oxford University Press.
- Goldberg, W.A., Thorsen, K.L, Osann, K., y Spence, M.A. (2008).
Use of home videotapes to confirm parental reports of
regression in autism. *Journal of Autism and Developmental
Disorders, 38*, 1136-1146
- Gordon, N. (2005). Unexpected development of artistic talents.
Postgraduate medical journal, 81, 753-755.
- Gorina, A., Kolesnichenko, L., y Mikhnovich, V. (2011).
Catecholamines and their metabolites in children with
Asperger and Kanner syndromes. *Biomeditsinskaja Khimiia, 57*,
562-70.
- Granader, Y., Wallace, G. L., Hardy, K. K., Yerys, B. E.,
Lawson, R. A., Rosenthal, M., . . . y Kenworthy, L. (2014).
Characterizing the Factor Structure of Parent Reported
Executive Function in Autism Spectrum Disorders: The Impact
of Cognitive Inflexibility. *Journal of Autism and
Developmental Disorders, 44*, 3056-3062. doi:
10.1007/s10803-014-2169-8
- Gray, K. M. y Tonge, B. J. (2001). Are there early features of
autism in infants and preschool children? *Journal of
Pediatric Child Health, 37*, 221-226.

Green, G., Brennan, L. C., y Fein, D. (2002). Intensive behavioral treatment for a toddler at high risk for autism. *Behavior Modification, 26*, 69-103.

Greenspan, S. I., Brazelton, T. B., Cordero, J., Solomon, R., Bauman, M. L., Robinson, R., . . . y Breinbauer, C. (2008). Guidelines for early identification, screening, and clinical management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 121*, 828-830. doi: 10.1542/peds.2007-3833

Guthrie, W., Swineford, L. B., Nottke, C., y Wetherby, A. M. (2013). Early diagnosis of autism spectrum disorder: stability and change in clinical diagnosis and symptom presentation. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 54*, 582-590. doi: 10.1111/jcpp.12008

Gutiérrez, R. K. (2013). Evaluación neuropsicológica de la Cognición social en la Esquizofrenia. *Pensamiento Psicológico, 11*, 103-123

Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., y Ramos, O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Annals of Neurology, 14*, 471-479.

Hall, K. (2003). *Soy un niño con Síndrome de Asperger*.

Barcelona: Paidós

Happé, F. G. (1993). Communicative competence and theory of mind in autism: a test of relevance theory. *Cognition*, 48, 101-119.

Happé, F. G. (1994). Wechsler IQ profile and theory of mind in autism: a research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 35, 1461-1471.

Happé, F. G. (1996). Studying weak central coherence at low levels: children with autism do not succumb to visual illusions. A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 873-877.

Happé, F. G. (October 21, 1997). *Autism: understanding the mind, fitting together the pieces*. London: Francesca Happé and Mindship International. Disponible en:
www.mindship.org/happe.htm

Happé, F. G. (2007). *Introducción al autismo*. Madrid: Alianza editorial

Happé, F., Booth, R., Charlton, R., y Hughes, C. (2006). Executive function deficits in autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder: examining

profiles across domains and ages. *Brain and Cognition*, 61, 25-39. doi: 10.1016/j.bandc.2006.03.004

Happé, F. y Frith, U. (1996). The Neuropsychology of Autism. *Brain*, 119, 1377-1400

Harris, S. y Handleman, J. (2000). Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: A four- to six-year follow-up. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 137-142.

Heflin, L. J., y Alaimo, D. F. (2006). *Students with autism spectrum disorders*. Columbus, Ohio: Pearson Prentice Hall.

Helt, M., Kelley, E., Kinsbourne, M., Pandey, J., Boorstein, H., Herbert, M., y Fein, D. (2008). Can children with autism recover? If so, how?. *Neuropsychology review*, 18, 339-366.

Herbert, M. (2005) Large brains in autism: the challenge of pervasive abnormality. *Neuroscientist*, 11, 417-440.

Hillier, A. y Allinson, L. (2002). Beyond expectations: autism, understanding embarrassment, and the relationship with theory of mind. *Autism*, 6, 299-314.

Hogart, A., Nagarajan, R., Patzel, K, Yasui, D., y LaSalle, J. (2007). 15q11-13 GABAA receptor genes are normally biallelically expressed in brain yet are subject to

epigenetic dysregulation in autism-spectrum disorders.

Human Molecular Genetics, 6, 691-703

Homan, K. J., Mellon, M. W., Houlihan, D., y Katusic, M. Z.

(2011). Brief report: childhood disintegrative disorder: a brief examination of eight case studies. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41, 497-504.

Hovik, K. T., Egeland, J., Isquith, P. K., Gioia, G., Skogli,

E. W., Andersen, P. N., y Oie, M. (2014). Distinct Patterns of Everyday Executive Function Problems Distinguish Children With Tourette Syndrome From Children With ADHD or Autism Spectrum Disorders. *Journal of Attention Disorders*.

doi: 10.1177/1087054714550336

Hranilović, D., Bujas-Petković, Z., Tomićić, M., Bordukalo-

Niksić, T., Blazević, S., y Cicin-Sain, L. (2009).

Hyperserotonemia in autism: activity of 5HT-associated platelet proteins. *Journal of Neural Transmission*, 116, 493-501.

Hughes, C., y Russell, J. (1993). Autistic children's

difficulty with mental disengagement from an object: Its implications for theories of autism. *Developmental psychology*, 29(3), 498.

- Hughes, C., Russell, J., y Robbins, T.W. (1994). Evidence for executive dysfunction in autism. *Neuropsychologia*, 32, 477-492.
- Iao, L. S. y Leekam, S. R. (2014). Nonspecificity and theory of mind: new evidence from a nonverbal false-sign task and children with autism spectrum disorders. *Journal of Experimental Child Psychology*, 122, 1-20. doi: 10.1016/j.jecp.2013.11.017
- Inada, N., Koyama, T., Inokuchi, E., Kuroda, M., y Kamio, Y. (2011). Reliability and validity of the Japanese version of the modified checklist for autism in toddlers (M-CHAT). *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5, 330-336.
- Inchausti, F., Prieto, G., y Delgado, A.R. (2014). Rasch analysis of the Spanish version of the Mindful AttentionAwareness Scale (MAAS) in a clinical sample. *Revista de Psiquiatría y Salud Mental*, 7, 32-41
- International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC). (2001). A Genomewide Screen for Autism: Strong Evidence for Linkage to Chromosomes 2q, 7q, and 16p. *American Journal Human of Genetics*, 69, 570-581.

Jarrold, C. y Russell, J. (1997). Counting abilities in autism: possible implications for central coherence theory. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 27, 25-37.

Jiménez, A. (n.d). Mirada actual sobre la realidad y necesidades de la población en condición de autismo en Colombia. Fundación Sexto Sentido. Disponible en: <http://www.fundacionsextosentido.org/>

Johnson, C. P. y Myers, S. M. (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120, 1183-1215.

Jolliffe, T. y Baron-Cohen, S. (1999a). A test of central coherence theory: linguistic processing in high-functioning adults with autism or Asperger syndrome: is local coherence impaired? *Cognition*, 71, 149-185.

Jolliffe, T. y Baron-Cohen, S. (1999b). The Strange Stories Test: a replication with high-functioning adults with autism or Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 395-406.

Jolliffe, T. y Baron-Cohen, S. (2001). A test of central coherence theory: can adults with high-functioning autism or Asperger syndrome integrate fragments of an object?

Cognitive Neuropsychiatry, 6, 193–216. doi:
10.1080/13546800042000124

Joseph, R. M. y Tager-Flusberg, H. (2004). The relationship of theory of mind and executive functions to symptom type and severity in children with autism. *Developmental Psychopathology*, 16, 137–155.

Just, M. A., Cherkassky, V. L., Keller, T. A., Kana, R. K., y Minshew, N. J. (2007). Functional and anatomical cortical underconnectivity in autism: evidence from an fMRI study of an executive function task and corpus callosum morphometry. *Cerebral Cortex*, 17, 951–961. doi:
10.1093/cercor/bhl006

Just, M. A., Keller, T. A., Malave, V. L., Kana, R. K., y Varma, S. (2012). Autism as a neural systems disorder: a theory of frontal-posterior underconnectivity. *Neuroscience Biobehaviour Review*, 36, 1292–313.

Kana, R. K., Keller, T. A., Cherkassky, V. L., Minshew, N. J., y Just, M. A. (2009). Atypical frontal-posterior synchronization of Theory of Mind regions in autism during mental state attribution. *Society for Neuroscience*, 4, 135–152. doi: 10.1080/17470910802198510

Kana, R. K., Libero, L. E., Hu, C. P., Deshpande, H. D., y Colburn, J. S. (2014). Functional brain networks and white

matter underlying theory-of-mind in autism. *Social Cognitive and Affective Neuroscience*, 9, 98-105. doi: 10.1093/scan/nss106

Kaufmann, W. E., Worley, P.F., Taylor, C.V., Bremer, M., y Isakson, P.C. (1997). Cyclooxygenase-2 expression during rat neocortical development and in Rett syndrome. *Brain Development*, 19, 25-34.

Kaufmann, W.E., Naidu, S. y Budden, S. (1995). Abnormal expression of microtubule-associated protein 2 (MAP-2) in neocortex in Rett syndrome. *Neuropediatrics*, 26, 109-113.

Kimhi, Y., Shoam-Kugelmas, D., Agam Ben-Artzi, G., Ben-Moshe, I., y Bauminger-Zviely, N. (2014). Theory of mind and executive function in preschoolers with typical development versus intellectually able preschoolers with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44, 2341-2354. doi: 10.1007/s10803-014-2104-z

Kleinman, J., Marciano, P. L., y Ault, R. L. (2001). Advanced theory of mind in high-functioning adults with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, 29-36.

Klinger, L. G. y Renner, P. (2000). Performance-based measures in autism: implications for diagnosis, early detection, and identification of cognitive profiles. *Journal of*

Clinical Child Psychology, 29, 479-492. doi:
10.1207/S15374424JCCP2904_3

Knobloch, H. y Pasamanick, B. (1975). Some etiologic and prognostic factors in early infantile autism and psychosis. *Journal of Pediatrics*, 55, 182-191

Korvatska, E., Van de Water, J., Anders, T. y Gershwin, M. (2002). Genetic and immunologic considerations in autism. *Neurobiology Disorders*, 9, 107-125.

Kozinetz, C. A., Skender, M. L., MacNaughton, N., Almes, M. J., Schultz, R. J., Percy, A. K., y Glaze, D.G. (1993). Epidemiology of Rett syndrome: a population-based registry. *Pediatrics*, 91, 445-450.

Kuperman, A., Beeghly, J., Burns, T., y Tsai, L. (1985). Serotonin relationship of autistic probands, and their first degree relatives. *Journal of American Academy of Child Psychiatry*, 2, 186-190.

Kurita, H., Osada, H., y Miyake, Y. (2004). External Validity of Childhood Disintegrative Disorder in Comparison with Autistic Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 355-362. doi:
10.1023/B:JADD.0000029556.25869.71

- Lam, K., Aman, M., y Arnold, E. (2006). Neurochemical correlates of autistic disorder: A review of Literature. *Research in Developmental Disabilities, 3*, 254-289.
- Landa, R. J., Holman, K. C., y Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry, 64*, 853-864.
- Landrigan, P. J. (2010). What causes autism? Exploring the environmental contribution. *Current opinion in pediatrics, 22*, 219-225.
- Lappalainen, R., Liewendahl, K., Sainio, K., Nikkinen, P., y Riikonen, R. S. (1997). Brain perfusion SPECT and EEG findings in Rett syndrome. *Acta neurologica scandinavica, 95*, 44-50.
- Launay L., Bursztejn, C., Ferrari, T., Dreux, C., Braconnier, A., Zarifian, E., Lancrenon, S., y Fermanian, J. (1987). Catecholamine metabolism in infantile autism: a controlled study of 22 autistic children. *Journal of Autism Developmental Disorder, 17*, 333-348.
- Leboyer, M., Bouvard, M., y Launay, J. (1992). A double-blind study of naltrexone in infantile autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 17*, 333-347.

Leboyer, M., Philippeb, A., Bouvardc, M., Guilloud-Bataillea, M., Bondouxa, D., Tabuteaud, F., Feingolda, J., Mouren-Simeonic, M., y Launayd, J. (1999). Whole blood serotonin and plasma beta-endorphin in autistic probands and their first-degree relatives. *Biological Psychiatry*, 2, 158-163.

Leon, O. y Montero, I. (1996). *Diseño de investigaciones: Introducción a la lógica de la investigación en Psicología y Educación*. Madrid, España: McGraw-Hill.

Leventhal, B., Cook Jr., E., Morford, M., Raviatz, A., y Freedman, D. (1990). Relationships of whole blood serotonin and plasma norepinephrine within families. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 309-319.

Lezak, M.D. (1982). The problem of assesing executive functions. *International Journal of Psychology*, 17, 281-297.

Lien De Rozental, M. (1988). *El autismo: Un enfoque fonoaudiológico*. Buenos Aires: Ed. Panamericana.

Liga Colombiana de Autismo (02 de Abril de 2013). Comunicado Liga Colombiana de Autismo (Mensaje en un blog). Recuperado de <http://www.ligautismo.org/>

Linacre, J. M. (2002). Optimizing Rating Scale Category Effectiveness. *Journal of Applied Measurement*, 3, 85-106.

- Linacre, J. M. (2011). A user's guide to winsteps ministep. Rasch-model computer programs. Recuperado Agosto 5 de 2014, de <http://www.winsteps.com>
- Lopes, P., Prieto, G., Delgado, A. R., Gamito, P., y Trigo, H. (2010). Rasch-Modeling the Portuguese SOCRATES in a Clinical Sample. *Psychology of Addictive Behaviors, 24*, 355-359.
- Lord, C., Cook, E., Leventhal, B. y Amaral, D. (2000). Autism Spectrum Disorders. *Neuron, 28*, 355-363.
- Lord, C., Cook, E., Leventhal, B., y Amaral, D. (2013). Autism spectrum disorders. *Autism: The Science of Mental Health, 28*, 217.
- Loucas, T., Charman, T., Pickles, A., Simonoff, E., Chandler, S., Meldrum, D., y Baird, G. (2008). Autistic symptomatology and language ability in autism spectrum disorder and specific language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 49*, 1184-1192.
doi:10.1111/j.1469-7610.2008.01951.x
- Loukusa, S., Leinonen, E., Kuusikko, S., Jussila, K., Mattila, M. L., Ryder, N., ... y Moilanen, I. (2007). Use of context in pragmatic language comprehension by children with Asperger syndrome or high-functioning autism. *Journal of*

Autism and Developmental Disorders, 37, 1049-1059.

doi:10.1007/s10803-006-0247-2

Lowe, T.L., Tanaka, K., Seashore, N.R., Young, J., y Cohen, D. (1980). Detection of phenylketonuria in autistic and psychotic children. *The Journal of the American Medical Association*, 243, 126-128.

Lozano, O. (2005). *Construcción de un test para medir la calidad de vida relacionada con la salud en drogodependientes. Aplicación de un modelo politómico de la Teoría de Respuesta al Item*. (Tesis de doctorado). Universidad de Granada, Granada, España. Recuperado de: <http://hera.ugr.es/tesisugr/15480173.pdf>

Luna, B., Doll, S. K., Hegedus, S. J., Minshew, N. J., y Sweeney, J. A. (2007). Maturation of executive function in autism. *Biological Psychiatry*, 61, 474-481. doi: 10.1016/j.biopsych.2006.02.030

Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M., Pei, F., Stern, D., Golse, B., y Palacio-Espasa, F. (2002). Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 41, 1239-1245

- Maestro, S., Muratori, F., Cesari, A., Cavallaro, M. C., Paziente, A., Pecini, C., . . . Sommaro, C. (2005). Course of Autism Signs in the First Year of Life. *Psychopathology, 38*, 26-31.
- Magiati, I., Tay, X., y Howlin, P. (2014). Cognitive, language, social and behavioural outcomes in adults with autism spectrum disorders: A systematic review of longitudinal follow-up studies in adulthood. *Clinical Psychology Review, 34*, 73-86. doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.cpr.2013.11.002>
- Malhotra, S. y Gupta, N. (1999). Childhood Disintegrative Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 29*, 491-498. doi: 10.1023/A:1022247903401
- Manzone, L. A. (2013). Adaptación y validación del Modified Checklist for Autism in toddler para población urbana argentina. *Psicodebate, 13*, 79-105
- Mars, A. E, Mauk, J. E., y Dowrick, P. W. (1998). Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in pre-diagnostic home videos of infants and toddlers. *Journal of Pediatrics, 132*, 500-504.

Martin, E., Menold, M., Wolpert, C., Bass, M., Donnelly, S., Ravan, S., Zimmerman, A., Gilbert, J., Vance, J., Maddox, L., Wright, H., Abramson, R., DeLong, G., Cuccaro, M., y Pericak-Vance, M. (2000). Analysis of linkage disequilibrium in gamma-aminobutyric acid receptor subunit genes in autistic disorder. *American Journal of Medical Genetics*, 96, 43-48.

Martín, P. (2004). *El Síndrome de Asperger: ¿excentricidad o discapacidad social?* Madrid: Alianza.

Martineau, J., Barthélémy, C., Jouve, J., Muh, J., y Lelord, G. (1992). Monoamines (serotonin and catecholamines) and their derivatives in infantile autism: age-related changes and drug effects. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 34, 593-603.

Martinsson, T., Johannesson, T., Vujic, M., Sjostedt, A., Steffenburg, S., Gillberg, C., y Wahlstrom, J. (1996). Maternal origin of inv dup(15) chromosomes in infantile autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 5, 185-192.

Mathersul, D., McDonald, S., y Rushby, J. A. (2013). Understanding advanced theory of mind and empathy in high-functioning adults with autism spectrum disorder. *Journal*

of Clinical and Experimental Neuropsychology, 35, 655-668.
doi: 10.1080/13803395.2013.809700

Matson, J. L. y Boisjoli, J. A. (2007). Differential diagnosis of PDDNOS in children. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 1, 75-84.

Matsuishi, T., Nagamitsu, S., Yamashita, Y., Murakami, Y., Kimura, A., Sakai, T., Shoji, H., Kato, H., y Percy, A.K. (1997). Decreased cerebrospinal fluid levels of substance P in patients with Rett syndrome. *Annals of Neurology*, 42, 978-981.

Mazone, L. (2013). Adaptación y validación del Modified Check list for Autism in toddler para población urbana argentina. *Psicodebate*, 13, 80-105.

McClure, I. y Melville, C. A. (2007). Early identification key in autism spectrum disorders. *Practitioner*, 251, 31, 33-35.

McConachie, H. y Diggle, T. (2007). Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorder: a systematic review. *Journal of Evaluation in Clinical Practice*, 13, 120-129.

- McConachie, H., Couteur, A. L., y Honey, E. (2005). Can a diagnosis of Asperger Syndrome be made in very young children with suspected Autism Spectrum Disorder? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35, 167-176. doi:10.1007/s10803-004-1995-5
- McDowell, I. y Newell, C. (1996). *Measuring health: a guide to rating scales and questionnaires*. New York: Oxford University Press.
- McLean, R. L., Johnson Harrison, A., Zimak, E., Joseph, R. M., y Morrow, E. M. (2014). Executive function in probands with autism with average IQ and their unaffected first-degree relatives. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 53, 1001-1009. doi: 10.1016/j.jaac.2014.05.019
- Mebarak, M., Martínez, M., y Serna, A. (2009). Revisión bibliográfica analítica acerca de las diversas teorías y programas de intervención del autismo infantil. *Revista Psicología desde el Caribe*, 24, 120-146.
- Meloni, I., Bruttini, M., Longo, I., Mari, F., Rizzolio, F., D'Adamo, P., Denvriendt, K., Fryns, J., Toniolo, D., y Renieri, A. (2000). A Mutation in the Rett Syndrome Gene, *MECP2*, Causes X-Linked Mental Retardation and

Progressive Spasticity in Males. *The American Journal of Human Genetics*, 67, 982-985.

Minderaa, R., Anderson, G., Volkmar, F., Akkerhuis, G., y Cohen, D. (1989). Neurochemical study of dopamine functioning in autistic and normal subjects. *Journal of the American Academy of Child and Adolescence Psychiatry*, 28, 190-194.

Minderaa, R., Anderson, G., Volkmar, F., Akkerhuis, G., y Cohen, D. (1994). Noradrenergic and adrenergic functioning in autism. *Biological Psychiatry*, 36, 237-241.

Minshew, N.J, Luna, B. y Sweeney, J.A. (1999). Oculomotor evidence of neocortical systems but not cerebellar dysfunction in autism. *Neurology*, 52, 917-22.

Minshew, N.J. y Keller, T.A. (2010). The nature of brain dysfunction in autism: functional brain imaging studies. *Current Opinion in Neurology*, 23, 124-30.

Mitchell, S., Brian, J., Zwaigenbaum, L., Roberts, L., Szatmari, W., Smith, P. y Bryson, S. (2006). Early language and communication development of infants later diagnosed with autism spectrum disorder. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 27, S69-S78

- Mooney, E. L., Gray, K. M., y Tonge, B. J. (2006). Early features of autism: repetitive behaviours in young children. *European Child and Adolescent Psychiatry, 15*, 12-18.
- Moore, V. y Goodson, S. (2003). How well does early diagnosis of autism stand the test of time? Follow-up study of children assessed for autism at age 2 and development of an early diagnostic service. *Autism, 7*, 47-63.
- Moraleda, E., Romero, M. y Cayetano, M. (2013). La parálisis cerebral como una condición dinámica del cerebro: un estudio secuencial del desarrollo de niños hasta los 6 años de edad. *Universitas Psychologica, 12*, 119-127.
- Moran, J. M., Young, L. L., Saxe, R., Lee, S. M., O'Young, D., Mavros, P. L., y Gabrieli, J. D. (2011). Impaired theory of mind for moral judgment in high-functioning autism. *Proceedings of the National Academy of Sciences, 108*, 2688-2692. doi: 10.1073/pnas.1011734108
- Morgan, B., Maybery, M., y Durkin, K. (2003). Weak central coherence, poor joint attention, and low verbal ability: independent deficits in early autism. *Developmental Psychology, 39*, 646-656.

- Morgan, L., Wetherby, A. M., y Barber, A. (2008). Repetitive and stereotyped movements in children with autism spectrum disorders late in the second year of life. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49, 826-837. doi:10.1111/j.1469-7610.2008.01904.x
- Mottron, L., Bouvet, L., Bonnel, A., Samson, F., Burack, J. A., Dawson, M., y Heaton, P. (2013). Veridical mapping in the development of exceptional autistic abilities. *Neuroscience y Biobehavioral Reviews*, 37, 209-228.
- Nadig, A.S., Ozonoff, S., Young, G.S., Rozga, A., Sigman, M., y Rogers, S.J. (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for Autism. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161, 378-383.
- Naidu, S., Kaufmann, W. E., Abrams, M. T., Pearlson, G. D., Lanham, D. C., Fredericksen, K. A., ... y Johnston, M. V. (2001). Neuroimaging studies in Rett syndrome. *Brain and Development*, 23, S62-S71.
- Narayan, M., Srinath, S. Anderson, G., y Meundi, D. (1992). Cerebrospinal fluid levels of homovanillic acid and 5-hydroxyindoleacetic acid in autism. *Biological Psychiatry*, 33, 630-635.

- Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., ... y Percy, A. K. (2010). Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of neurology*, 68, 944-950.
- Newbor, J., Stock, J. y Wneck, L. (1996). *Inventario del Desarrollo Battelle*. Madrid: TEA.
- Nielsen, J. B., Friberg, L., Lou, H., Lassen, N. A., y Sam, I. L. (1990). Immature pattern of brain activity in Rett syndrome. *Archives of Neurology*, 47, 982-986.
- Nordahl, C. W., Lange, N., Li, D. D., Barnett, L. A., Lee, A., Buonocore, M. H., ... y Amaral, D. G. (2011). Brain enlargement is associated with regression in preschool-age boys with autism spectrum disorders. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 108, 20195-20200.
- Nordahl, C. W., Scholz, R., Yang, X., Buonocore, M. H., Simon, T., Rogers, S., y Amaral, D. G. (2012). Increased rate of amygdala growth in children aged 2 to 4 years with autism spectrum disorders: a longitudinal study. *Archives of General Psychiatry*, 69, 53-61.
- Nurmi, E., Bradford, Y., Chen, Y., Hall, J., Arnone, B., Gardiner, M., Hutcheson, H., Gilbert, J., Pericak-Vance, M., Copeland-Yates, S., Michaelis, R., Wassink, T., Santangelo, S., Sheffield, Val., Piven, J., Folstein, S.,

- Haines, J., y Sutcliff, J. (2001). Linkage Disequilibrium at the Angelman Syndrome Gene UBE3A in Autism Families. *Genomics*, 1-2, 105-113.
- O'Connor N. (1989). The performance of the 'idiot-savant': implicit and explicit. *The British Journal of Disorders of Communication*, 24, 1-20.
- O'Hearn, K., Asato, M., Ordaz, S., y Luna, B. (2008). Neurodevelopment and executive function in autism. *Development and Psychopathology*, 20, 1103-1132. doi: 10.1017/S0954579408000527
- Olsson, I., Steffenburg, S., y Gillberg, C. (1988). Epilepsy in autism and autistic-like conditions: a population based-study. *Archives of neurology*, 45, 666-668.
- Onore, C., Careaga, M., y Ashwood, P. (2012). The role of immune dysfunction in the pathophysiology of autism. *Brain, Behavior, and Immunity*, 26, 383-92
- Organización Mundial de la Salud (1995). *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas relacionados con la Salud*, 10ª Revisión. Washington D.C: OPS
- Orlandi, S., Manfredi, C., Bocchi, L., y Scattoni, M. L. (2012, August). Automatic newborn cry analysis: A Non-invasive

tool to help autism early diagnosis. En *Engineering in Medicine and Biology Society (EMBC), 2012 Annual International Conference of the IEEE* (pp. 2953-2956). IEEE.

Ornitz, E. M. (1969). Disorders of perception common to early infantile autism and schyzophrenia. *Comprehensive Psychiatry, 10*, 259-274.

Osterling, J. A. y Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 24*, 247-258.

Osterling, J. A., Dawson, G., y Munson, J. A. (2002). Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Development and psychopathology, 14*, 239-251.

Ozonoff S. (1995). *Executive functions in autism*. New York: Plenum Press.

Ozonoff, S., Pennington, B. F., y Rogers, S. J. (1991). Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relationship to theory of mind. *Journal of Child and Psychological Psychiatry, 32*, 1081-105.

Ozonoff, S., Pennington, B. F., y Rogers, S. J. (1991). Executive function deficits in high-functioning autistic

individuals: relationship to theory of mind. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 32, 1081-105.

Ozonoff, S., Strayer, D. L., McMahon, W. M., y Filloux, F. (1994). Executive function abilities in autism and Tourette syndrome: an information processing approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 35, 1015-1032.

Pascualvaca, D. M., Fantie, B. D., Papageorgiu, M., y Mirsky, A. F. (1998). Attentional capacities in children with autism: is there a general deficit in shifting focus. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, 467-78.

Peiró-Moreno, S. (2006). Medición y comparación de resultados en la práctica asistencial. En: O. A. Oteo, (Ed.), *Gestión clínica: Desarrollo e Instrumentos* (pp.125-130). Madrid: Ediciones Días de Santos.

Pellicano, E. (2010). Individual differences in executive function and central coherence predict developmental changes in theory of mind in autism. *Developmental Psychology*, 46, 530-544. doi: 10.1037/a0018287

Pellicano, E. (2012). The development of executive function in autism. *Autism Research and Treatment*, 2012, 146132. doi: 10.1155/2012/146132

- Pellicano, E. y Gibson, L. Y. (2008). Investigating the functional integrity of the dorsal visual pathway in autism and dyslexia. *Neuropsychologia*, 46, 2593-2596.
- Pellicano, E., Gibson, L., Maybery, M., Durkin, K., y Badcock, D. R. (2005). Abnormal global processing along the dorsal visual pathway in autism: a possible mechanism for weak visuospatial coherence?. *Neuropsychologia*, 43, 1044-1053.
- Pellicano, E., Maybery, M., Durkin, K, y Maley, A. (2006). Multiple cognitive capabilities/deficits in children with an autism spectrum disorder: "weak" central coherence and its relationship to theory of mind and executive control. *Developmental Psychopathology*, 18, 77-98. doi: 10.1017/S0954579406060056
- Pennington, B.F. y Ozonoff, S. (1996). Executive functions and developmental psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 51-87.
- Percy, A. K. (2008). Síndrome de Rett: Del reconocimiento al diagnóstico y la intervención terapéutica. *Expert Review of Endocrinology and Metabolism*, 3, 327-336.
- Pierce, K., Carter, C., Weinfeld, M., Desmond, J., Hazin, R., Bjork, R., y Gallagher, N. . (2011). Detecting, studying, and treating autism early: the one-year well-baby check-up

approach. *The Journal of Pediatrics*, 159, 458-465. doi:
doi:10.1016/j.jpeds.2011.02.036

Pinto-Martin, J. y Levy, S. E. (2004). Early Diagnosis of
Autism Spectrum Disorders. *Current Treatment Options in
Neurology*, 6, 391-400.

Pivalizza, P. J. (2007). Early autism identification.
Pediatrics, 119, 1253; author reply 1253-1254. doi:
10.1542/peds.2007-0509

Piven, J., Tsai, G., Nehme, E., Coyle, J., Chase, G., y
Folstein, S. (1991). Platelet serotonin, a possible marker
for familial autism. *Journal of Autism and Developmental
Disorders*, 21, 51-60.

Prieto, G. y Delgado, A. R. (2003). Análisis de un test
mediante el modelo de Rasch. *Psicothema*, 15, 94-100.

Prior, M., Eisenmajer, R., Leekan, S., Wing, L., Gould, J.,
Ong, B., y Dowe, D. (1998). Are there subgroups within the
autism spectrum? A cluster analysis of a group of children
with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology
and Psychiatry*, 39, 893-902.

Prior, M.R. y Hoffman, W. (1990). Neuropsychological testing of autistic children through an exploration with frontal lobe tests. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20, 581-590.

Quintão, S. (2010). *Validación de la versión portuguesa de la Escala de Ansiedad de Beck - BAI* (Tesis de doctorado). Universidad de Salamanca, Salamanca, España.

Quintão, S., Delgado, A. R., y Prieto, G. (2013). Validity study of the Beck Anxiety Inventory (Portuguese version) by the Rasch Rating Scale model. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 26, 305-310.

Radua, J., Via, E., Catani, M., y Mataix-Cols, D. (2011). Voxel-based meta-analysis of regional white-matter volume differences in autism spectrum disorder versus healthy controls. *Psychological Medicine*, 41, 1539-50.

Rasch, G. (1960). *Probabilistic Models for some intelligence and attainment tests*. Copenhagen: Institute for Educational Reseca.

Reckase, M. D. (1979). Unifactor latent trait models applied to multifactor tests: Results and implications. *Journal of Educational Statistics*, 4, 207-230. doi: 10.2307/1164671.

- Reiss, A. L., Faruque, F., Naidu, S., Abrams, M., Beaty, T., Bryan, R. N., y Moser, H. (1993). Neuroanatomy of Rett syndrome: a volumetric imaging study. *Annals of Neurology*, 34, 227-234.
- Rett, B. O. A. (1987). Autism and Rett syndrome: behavioural investigations and differential diagnosis. *Developmental Medicine y Child Neurology*, 29, 429-441.
- Reznick, J. S., Baranek, G. T., Reavis, S., Watson, L. R. y Crais, E. R. (2007). A parent-report instrument for identifying one-year olds at risk for an eventual diagnosis of autism: The First Year Inventory. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1691-1710.
- Richman, N. (1988). Autism: making an early diagnosis. *Practitioner*, 232, 601-605.
- Rimland, B. (1964). *Infantile autism: the syndrome and its implications for a neural theory of behavior*. New York: Appleton.
- Ritvo, E., Freeman, B., Mason-Brothers, A., Mo, A., y Ritvo, A. (1985). Concordance for the syndrome of autism in 40 pairs of afflicted twins. *American Journal of Psychiatry*, 142, 74-77.

- Ritvo, E., Yuwiler, A., Geller, E., Ornitz, E., Saeger, K., y Plotkin, S. (1970). Increased blood serotonin and platelets in early infantile autism. *Archives of General Psychiatry*, 23, 566-572.
- Rizzolatti, G. (2006). *Las neuronas en espejo: los mecanismos de la empatía emocional*. Barcelona: Paidós.
- Rizzolatti, G. y Craighero, L. (2004). The mirror-neuron system. *Annual Review of Neuroscience*, 27, 169-192.
- Rizzolatti, G. y Fabbri-Destro, M. (2010). Mirror neurons: from discovery to autism. *Experimental Brain Research*, 200, 223-237. doi: 10.1007/s00221-009-2002-3
- Robins, D., Fein, D., Barton, M., y Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, 131-144.
- Rogers, S. J. (1998). Empirically supported comprehensive treatments for young children with autism. *Journal of Clinical Child Psychology*, 27, 168-179.
- Rogers, S. J. y Di Lalla, D. (1990). Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders.

Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 29, 863-972.

Rogers, S.J. y Vismara, L.A. (2008). Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *Journal of Clinical Child and Adolescent Psychology, 37, 8-38.*

Rosenthal, M., Wallace, G. L., Lawson, R., Wills, M. C., Dixon, E., Yerys, B. E., y Kenworthy, L. (2013). Impairments in real-world executive function increase from childhood to adolescence in autism spectrum disorders. *Neuropsychology, 27, 13-18.* doi: 10.1037/a0031299

Ross, D., Klykylo, W., y Anderson, G. (1985). Cerebrospinal fluid levels of homovanillic acid and 5-hydroxyindoleacetic acid in autism. *Annals of Neurology, 18, 394.*

Rubenstein, J. (2010). Three hypotheses for developmental defects that may underlie some forms of autism spectrum disorder. *Current Opinion Neurology, 23, 118-23.*

Rubio, M. (2012). Inventario de desarrollo como instrumento de ayuda diagnóstica en niños con dificultades en la participación de actividades escolares. *Revista Colombiana de Psiquiatría, 41, 139-149.*

Ruggieri, V. L. (2006). Procesos atencionales y trastornos por déficit de atención en el autismo. *Revista de neurología*, 42 (supl 3), s51-s56.

Ruiz, P., Posada, M., y Hijano, F. (2009). Trastornos del espectro autista. Detección precoz, herramientas de cribado. *Revista de Pediatría y Atención Primaria*, Supl 17, 381-397.

Rumsey, J., Rapoport, J., y Sceery, W. R. (1985). Autistic Children as Adults: Psychiatric, Social, and Behavioral Outcomes. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 24, 465-473. doi:
[http://dx.doi.org/10.1016/S0002-7138\(09\)60566-5](http://dx.doi.org/10.1016/S0002-7138(09)60566-5)

Rutter, M. (1999). Autism: Two-way interplay between research and clinical work. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2, 169-188.

Rutter, M. (2006). Autism: its recognition, early diagnosis, and service implications. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 27(2 Suppl), S54-58.

Saalasti, S., Lepistö, T., Toppila, E., Kujala, T., Laakso, M., Nieminen-von Wendt, T., Wendt, L., ... y Jansson-Verkasalo, E. (2008). Language abilities of children with Asperger

Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*,
38, 1574-1580. doi:10.1007/s10803-008-0540-3

Sacco, R., Militerni, R., Frolli, A., Bravaccio, C., Gritti,
A., Elia, M., Curatolo, P., Manzi, B., Trillo, S., Lenti,
C., Saccani, M., Schneider, C., Melmed, R., Reichelt, K.,
Pascucci, T., Puglisi-Allegra, S., y Persico, A. (2007).
Clinical, morphological, and biochemical correlates of head
circumference in autism. *Biological Psychiatry*, 62, 1038-
1047.

Sachse, M., Schlitt, S., Hainz, D., Ciaramidaro, A., Schirman,
S., Walter, H., . . . y Freitag, C. M. (2013). Executive
and visuo-motor function in adolescents and adults with
autism spectrum disorder. *Journal of Autism and
Developmental Disorders*, 43, 1222-1235. doi:
10.1007/s10803-012-1668-8

Saint-Georges, C., Cassel, R., Cohen, D., Chetouani, M.,
Laznik, M.C., Maestro, S., y Muratori, F. (2010). What
studies of family home movies can teach us about autistic
infants: A literature review. *Research in Autism Spectrum
Disorders*, 4, 355-366. doi:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.rasd.2009.10.017>

- Sampedro, T. M. (2012). Detección temprana de Autismo ¿es posible y necesaria? *Revista CES Psicología*, 5, 112-117.
- Sanz, Y., Guijarro, T., y Sánchez, V. (2007). Inventario del Desarrollo Battelle como instrumento de ayuda diagnóstica en el autismo. *Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría*, 27, 303-317.
- Scheeren, A. M., de Rosnay, M., Koot, H. M., y Begeer, S. (2013). Rethinking theory of mind in high-functioning autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54, 628-635. doi: 10.1111/jcpp.12007
- Schumann, C. M., Hamstra, J., Goodlin-Jones, B. L., Lotspeich, L. J., Kwon, H., Buonocore, M. H., ... y Amaral, D. G (2004). The amygdala is enlarged in children but not adolescents with autism; the hippocampus is enlarged at all ages. *Journal of Neuroscience*, 24, 6392-6401.
- Schumann, C. M., Barnes, C. C., Lord, C., y Courchesne, E. (2009). Amygdala enlargement in toddlers with autism related to severity of social and communication impairments. *Biological psychiatry*, 66, 942-949.
- Searching for early signs of autism spectrum disorders. Researchers seek to identify biomarkers and behaviors to enable earlier diagnosis. (2007). *The Harvard Mental Health Letter*, 24, 4-5.

- Senju, A., Tojo, Y., Konno, M., Dairoku, H., y Hasegawa, T. (2002). [Reading mind from pictures of eyes: theory of mind, language ability, general intellectual ability, and autism]. *Shinrigaku Kenkyu*, 73, 64-70.
- Serra, M., Loth, F. L., van Geert, P. L., Hurkens, E., y Minderaa, R. B. (2002). Theory of mind in children with 'lesser variants' of autism: a longitudinal study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 885-900.
- Shah, A., Holmes, N., y Wing, L. (1982). Prevalence of autism and related conditions in adults in a mental handicap hospital. *Applied Research in Mental Retardation*, 3, 303-17.
- Shahbazian, M. D., Antalffy, B., Armstrong, D. L., y Zoghbi, H. Y. (2002). Insight into Rett syndrome: MeCP2 levels display tissue-and cell-specific differences and correlate with neuronal maturation. *Human molecular genetics*, 11, 115-124.
- Shamay-Tsoory, S. G., Shur, S., Barcai-Goodman, L., Medlovich, S., Harari, H., y Levkovitz, Y. (2007). Dissociation of cognitive from affective components of theory of mind in schizophrenia. *Psychiatry Research*, 149, 11-23.

- Short, A. y Schopler, E. (1998). Factors relating to age of onset in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 18*, 207-216.
- Siegel, D. J., Minshew, N. J., y Goldstein, G. (1996). Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 26*, 389-406.
- Singer, E. (2012). Chromosome 15 duplications common in autism. Dup 15q Alliance Scientific Meeting, August 9-10 de 2012 en Boston, MA. Boston Children's hospital.
- Smalley, S., Asarnow, F., y Spence, M. (1988). Autism and genetics. *Archives of General Psychiatry, 45*, 953-961
- South, M., Ozonoff, S., y McMahon, W. M. (2007). The relationship between executive functioning, central coherence, and repetitive behaviors in the high-functioning autism spectrum. *Autism, 11*, 437-451. doi: 10.1177/1362361307079606
- Spencer, J. V., y O'Brien, J. M. (2006). Visual form-processing deficits in autism. *Perception-London, 35*, 1047.
- Sperber, D., y Wilson, D. (2002). Pragmatics, modularity and mindreading. *Mind and Language, 17*, 3-23.
- Sponheim, E. (1996). Changing criteria of autistic disorders: A comparison of the ICD-10 research criteria and DSM-IV with

DSM-III-R, CARS, and ABC. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, 513-525. doi: 10.1007/BF02172273

Steele, S., Joseph, R. M., y Tager-Flusberg, H. (2003). Brief report: developmental change in theory of mind abilities in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33, 461-467.

Steffenburg, S. (1991). Neuropsychiatric assessment of children with autism: a population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 33, 495-511.

Stokstad, E. (2001). New hints into the biological basis of autism. *Science*, 5540, 34-37.

Stone, M. H. (2003). Substantive scale construction. *Journal of Applied Measurement*, 4, 282-297.

Stone, W. L., Coonrod, E. E., y Ousley, O. Y. (2000). Brief report: Screening tool for autism in two-year-olds (STAT): Development and preliminary data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 607-612.

Stone, W. L., Coonrod, E. E., Turner, L. M., y Pozdol, L. (2004). Psychometric Properties of the STAT for Early Autism Screening. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 691-701.

- Stone, W. L., Hoffman, E. L., Lewis, S. E., y Ousley, D. Y. (1994). Early recognition of autism: Parental reports vs clinical observation. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 148, 174-179.
- Stone, W. L., McMahon, C. R., y Henderson, L. M. (2008). Use of the screening tool for autism in two-year-olds (STAT) for children under 24 months: an exploratory study. *Autism*, 12, 557-573.
- Subramaniam, B., Naidu, S., y Reiss, A.L. (1997). Neuroanatomy in Rett syndrome: cerebral cortex and posterior fossa. *Neurology*, 48, 399-407.
- Sullivan, M., Finelli, J., Marvin, A., Garrett-Mayer, E., Bauman, M., y Landa, R. (2007). Response to Joint Attention in Toddlers at Risk for Autism Spectrum Disorder: A Prospective Study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 37-48. doi: 10.1007/s10803-006-0335-3
- Swinkels, W. y Buitelaar, J. (2002). The autistic spectrum: subgroups, boundaries, and treatment. *Psychiatry Clinics of North America*, 25, 811-36.
- Swinkels, S. H., Dietz, C., van Daalen, E., Kerkhof, I. H., van Engeland, H., y Buitelaar, J. K. (2006). Screening for

autistic spectrum in children aged 14 to 15 months. I: The development of the Early Screening Of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 723-732.

Szatmari, P., Bryson, S., Streiner, D., Wilson, F., Archer, L., y Ryerse, C. (2000). Two-year outcome of preschool children with Autism or Asperger's Syndrome. *American Journal of Psychiatry*, 157, 1980-1987.
doi:10.1176/appi.ajp.157.12.1980

Talero, C., Martínez, L., Mercado, M., Ovalle, J., Velázquez, A., y Zarruk, J. (2003). Autismo. Estado del Arte. *Revista Ciencias de la Salud*, 1, 68-85.

Tanguay, P. E. (2000). Pervasive developmental disorders: A 10-year review. *Journal of the American Academy of Child y Adolescent Psychiatry*, 39, 1079-1095.

Teitelbaum, P., Teitelbaum, O., Nye, J., Fryman, J., y Maurer, R. G. (1998). Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. *Proceedings of the National Academy of Science*, 95, 13982-13987.

- Tejada, M. I. (2006). Síndrome de Rett: Actualización diagnóstica, clínica y molecular. *Revista de Neurología*, 42, S55-S59.
- Tetzchner, S., Jacobsen, K. H., Smith, L., Skjeldal, O. H., Heiberg, A., y Fagan, J. F. (1996). Vision, cognition and developmental characteristics of girls and women with Rett syndrome. *Developmental Medicine y Child Neurology*, 38, 212-225.
- Timimi, S. (2011). Autism is not a scientifically valid or clinically useful diagnosis. *The British Medical Journal*, 343, d5105. doi:10.1136/bmj.d5105
- Tirapu, J., Muñoz, J., y Pelegrín, C. (2003). Hacia una taxonomía de la conciencia. *Revista de Neurología*, 36, 1083-1093.
- Tirapu, J., Pérez, G., Erekatzo, M., y Pelegrín, C. (2007). ¿Qué es la teoría de la mente? *Revista de Neurología*, 44, 479-489.
- Tordjman, S., Anderson, G., McBride, P., Hertzog, M., Snow, M., Hall, L. Thompson, S., Ferrari, P., y Cohen, D. (1997). Plasma beta-endorphin, adrenocorticotropin hormone, and cortisol in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 38, 705-715.

- Torres, I. A., Caballero, A. R., y Rodríguez, S. J. (2001). ¿Es el Síndrome de Asperger un diagnóstico válido en la actualidad?. *Psiquiatria. com*, 5.
- Towbin, K. E. (1997). Pervasive developmental disorder not otherwise specified. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders, Volume 1, Third Edition*, 165-200.
- Tuchman, R. F., y Rapin, I. (1997). Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics*, 99, 560-566.
- Turner, M. (1996). *Repetitive behaviour and cognitive functioning in autism* (Tesis doctoral). University of Cambridge, Cambridge, United Kingdom.
- Van Acker, R., Loncola, J. A., y Van Acker, E. Y. (1997). Rett syndrome: A pervasive developmental disorder. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders, Volume 1, Third Edition*, 126-164.
- van Lang, N., Bouma, A., Sytma, S., Kraijer, D., y Minderaa, R. (2006). A comparison of central coherence skills between adolescents with an intellectual disability with and without comorbid autism spectrum disorder. *Research in Developmental Disabilities*, 27, 217-226. doi: 10.1016/j.ridd.2004.12.005

Veenstra-VanderWeele, J., Muller, C. L., Iwamoto, H., Sauer, J. E., Owens, W. A., Shah, C. R., ... & Blakely, R. D. (2012). Autism gene variant causes hyperserotonemia, serotonin receptor hypersensitivity, social impairment and repetitive behavior. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *109*, 5469-5474.

Velloso Rde, L., Duarte, C. P., y Schwartzman, J. S. (2013). Evaluation of the theory of mind in autism spectrum disorders with the Strange Stories test. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, *71*, 871-876. doi: 10.1590/0004-282X20130171

Ventola, P., Kleinman, J., Pandey, J., Wilson, L., Esser, E., Boorstein, H., ... y Fein, D. (2007). Differentiating between autism spectrum disorders and other developmental disabilities in children who failed a screening instrument for ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*, 425-436.

Via, E., Radua, J., Cardoner, N., Happé, F., y Mataix-Cols, D. (2011). Meta-analysis of gray matter abnormalities in autism spectrum disorder: should Asperger disorder be subsumed under a broader umbrella of autistic spectrum disorder? *Archive of General Psychiatry*, *68*, 409-18.

- Vogeley, K., Bussfeld, P., Newen, A., Herrmann, S., Happé, F., Falkai, P., ... y Zilles, K. (2001). Mind reading: Neural mechanism of theory of mind and self perspective. *Neuroimage*, 14, 170-181.
- Voineagu I, Wang X, Johnston P, Lowe, J., Tian, J., Horvath, S., Mill, J., Cantor, R., Blencowe, B. y Geschwind, D. (2011). Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology. *Nature*, 474, 380-84.
- Volkmar, F. R., Klin, A., Marans, W., y Cohen, D. J. (1997). Childhood disintegrative disorder. En D. Cohen y F. Volkmark (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* 2nd ed. (pp.60-93). New York: Wiley.
- Volkmar, F. R., Lord, C., Bailey, A., Schultz, R. T., y Klin, A. (2004). Autism and pervasive developmental disorders. *Journal of child psychology and psychiatry*, 45, 135-170.
- Vostanis, P., Smith, B., Corbett, J., Sungum-Paliwal, R., Edwards, A., Gingell, K., Golding, R., Moore, A., y Wiilliams, J. (1998). Parental concerns of early development in children with autism and related disorders. *Autism*, 2, 229-242. doi:10.1177/1362361398023002
- Walker, D. R., Thompson, A., Zwaigenbaum, L., Goldberg, J., Bryson, S. E., Mahoney, W. J., ... y Szatmari, P. (2004).

Specifying PDD-NOS: a comparison of PDD-NOS, Asperger syndrome, and autism. *Journal of the American Academy of Child y Adolescent Psychiatry, 43*, 172-180.

Wassink, T. y Piven, J. (2000). The molecular genetics of autism. *Current Psychiatri Reports, 2*, 170-175.

Watson, L.R, Baranek, G.T, Crais, E.R, Reznick, J.S, Dykstra, J., y Perryman, T. (2007). The First Year Inventory: retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify one-year-olds at risk for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorder, 37*, 49-61.

Werner, E. y Dawson, G. (2005).Validation of the phenomenon of autistic disorder regression using home videotapes. *Archives of General Psychiatry, 62*, 889-895.

Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., y Dinno, N. (2000). Brief report: recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 157-162.

Wetherby, A. M., Watt, N., Morgan, L., & Shumway, S. (2007). Social communication profiles of children with autism spectrum disorders late in the second year of life. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 960-975.

- White, S. J., Burgess, P. W., y Hill, E. L. (2009). Impairments on "open-ended" executive function tests in autism. *Autism Research, 2*, 138-147. doi: 10.1002/aur.78
- Whitty, C.J., Kapatos, G., y Bannon, M.J. (1993). Neurotrophic effects of substance P on hippocampal neurons in vitro. *Neuroscience Letters, 164*, 141-144.
- Williams, D. L., Goldstein, G., y Minshew, N. J. (2006). The profile of memory function in children with autism. *Neuropsychology, 20*, 21.
- Williams, D., Boucher, J., Lind, S., y Jarrold, C. (2013). Time-based and event-based prospective memory in autism spectrum disorder: the roles of executive function and theory of mind, and time-estimation. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 43*, 1555-1567. doi: 10.1007/s10803-012-1703-9
- Williams, J., Higgins, J. y Brayne, C. (2006) Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Archives of Diseases in Childhood, 91*, 8-15.
- Wing, L. (1981). Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychological Medicine, 11*, 115-29.
doi:10.1017/S0033291700053332.

Wing, L. (1988). The continuum of autistic characteristics. En E. Schopler y G. Mesibov (Eds.), *Diagnosis and assessment in autism* (pp. 91-110). Nueva York: Plenum Press.

Wing, L. y Gould, J. (1979). Severe Impairments of Social Interaction and Associated Abnormalities in Children: Epidemiology and Classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, 11-29.

Winsberg, B., Sverd, J., Castells, S., Hurwic, M., y Perel, J. (1980). Estimation of monoamine and cyclic AMP turnover and aminoacid concentration of spinal fluid in autistic children. *Neuroleptics*, 11, 250-255.

Wong, V., Hui, L., Lee, W., Wong, V., Lee, W. C, Leung, J. L. S., Ho, P. K., Lau, W. L., ... & Chung, B. (2004). A Modified Screening Tool for Autism (Checklist for Autism in Toddlers [CHAT-23] for Chinese children). *Pediatrics*, 114, 166-176.

Woods, J. J., y Wetherby, A. M. (2003). Early identification of and intervention for infants and toddlers who are at risk for autism spectrum disorder. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 34, 180-193.

Wright, B. D. (1996) Reasonable mean-square fit values. En B.D. Wright, y J.M. Linacre (Eds.), *Rasch measurement transactions. Part 2*. Chicago: MESA Press.

Wright, B. D., y Masters, G. N. (1982). *Rating scale analysis*. Chicago: MESA Press.

Yerys, B. E., Hepburn, S. L., Pennington, B. F., y Rogers, S. J. (2007). Executive function in preschoolers with autism: evidence consistent with a secondary deficit. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1068-1079. doi: 10.1007/s10803-006-0250-7

Yirmiya, N., Erel, O., Shaked, M., y Solomonica-Levi, D. (1998). Meta-analyses comparing theory of mind abilities of individuals with autism, individuals with mental retardation, and normally developing individuals. *Psychological Bulletin*, 124, 283-307.

Yirmiya, N., y Shulman, C. (1996). Seriation, conservation, and theory of mind abilities in individuals with autism, individuals with mental retardation, and normally developing children. *Child Development*, 67, 2045-2059.

Young, J., Cohen, D., Brown, S., y Caparulo, B. (1978). Decreased urinary free catecholamines in childhood autism.

Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 17, 671-678.

Young, J., Cohen, D., Kavanagh, M., Landis, H., Shaywitz, B., y Maas, J. (1981). Cerebrospinal fluid, plasma, and urinary MHPG in children. *Life Sciences, 28, 2837-2845.*

Young, R., Brewer, N., y Pattison, C. (2003). Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *Autism, 7, 125-143.*

Young, R.L., 2007. *Autism Detection in Early Childhood (ADEC) Manual.* Camberwell, VIC, Australia: ACER Press.

Yuwiler, A., Ritvo, E., Bald, D., Kipper, D. y Koper, A. (1971). Examination of circadian rhythmicity of blood serotonin and platelets in autistic and non-autistic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia, 1, 421-435.*

Zappella, M., Meloni, I., Longo, I., Canitano, R., Hayek, G., Rosaia, L., ... y Renieri, A. (2003). Study of MECP2 gene in Rett syndrome variants and autistic girls. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics, 119, 102-107.*

Zeev, B.B., Yaron, Y., Schanen, N.C., Wolf, H., Brandt, N., Ginot, N., Shomrat, R., y Orr-Urtreger, A. (2002). Rett

syndrome: clinical manifestations in males with MECP2 mutations. *Journal of Child Neurology*, 17, 20-24.

Zickar, M. y Broadfoot, A. (2009). The partial revival of a dead horse? Comparing classical test theory and item response theory. En C. E. Lance y R.J. Vandenberg (Eds.), *Statistical and methodological myths and urban legends* (pp. 37-61). New York: Routledge.

Ziv, I., Leiser, D., y Levine, J. (2011). Social cognition in schizophrenia: cognitive and affective factors. *Cognitive Neuropsychiatry*, 16, 71-91.

Zwaigenbaum, L., Bryson, S., y Garon, N. (2013). Early identification of autism spectrum disorders. *Behavioral Brain Research*, 251, 133-146. doi: 10.1016/j.bbr.2013.04.004

Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., y Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, 143-152.

Zwaigenbaum, L., Szatmari, P., Mahoney, W., Bryson, S., Bartolucci, G., y MacLean, J. (2000). High-functioning autism and childhood disintegrative disorder in half brothers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 121-126.

Apéndices

Versión original del Cuestionario Cuantitativo para la detección del Autismo en niños pequeños (Q-CHAT)

Q-CHAT

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

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

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- raramente 3
- nunca 4



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

- muy fácil 0
- bastante fácil 1
- bastante difícil 2
- muy difícil 3
- imposible 4



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

- siempre 4
- habitualmente 3
- a veces 2
- raramente 1
- nunca 0



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

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- raramente 3
- nunca 4
- mi hijo/a no habla 4



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

- varias veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 3
- nunca 4



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

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 3
- nunca 4



7. ¿Cuánto tiempo puede un objeto giratorio mantener el interés de su hijo/a (por ej: lavadora, ventilador, ruedas de autitos)?

- varias horas 4
- media hora 3
- diez minutos 2
- un par de minutos 1
- menos de un minuto 0



8. ¿Cuántas palabras puede decir su hijo/a?

- ninguna—no ha comenzado a hablar todavía 4
- menos de 10 palabras 3
- 10-50 palabras 2
- 51-100 palabras 1
- más de 100 palabras 0



9. ¿Su hijo/a juega a "hacer como si" (por ej: cuidara muñecas, hablara en un teléfono de juguete)?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 3
- nunca 4



10. ¿Su hijo/a mira hacia dónde Ud está mirando?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 3
- nunca 4



11. ¿Con qué frecuencia su hijo/a huele o lame objetos inusuales?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



12. ¿Agarra su hijo/a su mano y la pone sobre un objeto cuando quiere que Ud. lo use (por ej: sobre la manija de la puerta cuando quiere que Ud le abra la puerta, o sobre un juguete cuando quiere que Ud lo active)?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



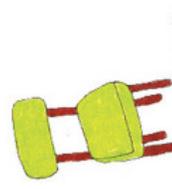
13. ¿Camina su hijo/a en puntas de pie?

- siempre 4
- habitualmente 3
- a veces 2
- raramente 1
- nunca 0



14. ¿Cuán fácil le resulta a su hijo/a adaptarse cuando su rutina cambia o cuando las cosas están fuera del lugar habitual?

- muy fácil 0
- bastante fácil 1
- bastante difícil 2
- muy difícil 3
- imposible 4



15. ¿Si Ud o alguien más en la familia está visiblemente angustiado/a, muestra su hijo/a signos de querer consolarlo/a (por ej: acariciando el pelo, abrazando)?

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- raramente 3
- nunca 4



16. ¿Hace su hijo/a la misma cosa una y otra vez (por ej: hacer correr el agua de la pluma, prender y apagar la luz, abrir y cerrar puertas)?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



17. Describiría las primeras palabras de su hijo/a como:

- muy típicas 0
- bastante típicas 1
- levemente inusuales 2
- muy inusuales 3
- mi hijo/a no habla 4



18. ¿Repite su hijo/a cosas que escucha (por ej: cosas que Ud dice, frases de canciones o películas, sonidos)?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



19. ¿Utiliza su hijo/a gestos simples (por ej: saluda con la mano cuando se despide)?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 3
- nunca 4



20. ¿Realiza su hijo/a movimientos raros con los dedos de la mano cerca de sus ojos?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



21. Cuando su hijo/a se enfrenta a una situación desconocida, ¿le mira a la cara espontáneamente para comprobar su reacción?

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- raramente 3
- nunca 4



22. ¿Durante cuánto tiempo pueden sólo uno o dos objetos mantener el interés de su hijo/a?

- la mayor parte del día 4
- varias horas 3
- media hora 2
- diez minutos 1
- un par de minutos 0



23. ¿Su hijo/a hace girar objetos repetitivamente (por ej: un trozo de cuerda)?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



24. ¿Parece su hijo/a ser demasiado sensible al ruido?

- siempre 4
- habitualmente 3
- a veces 2
- raramente 1
- nunca 0



25. ¿Su hijo/a es de mirar fijo a la nada sin un propósito aparente?

- muchas veces por día 4
- algunas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



Versión adaptada y validada en Colombia del Cuestionario
Cuantitativo para la detección del Autismo en niños pequeños
(Q-CHAT)

Q-CHAT (Col)

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

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

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- nunca 3



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

- muy fácil 0
- bastante fácil 1
- bastante difícil 2
- imposible 3



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

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- nunca 3



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

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- nunca 3



5. ¿Cuántas palabras puede decir su hijo/a?

- ninguna—no ha comenzado a hablar todavía 3
- 10-50 palabras 2
- 51-100 palabras 1
- más de 100 palabras 0



6. ¿Su hijo/a juega a "hacer como si" (por ej: cuidara muñecas, hablara en un teléfono de juguete)?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- nunca 3



7. ¿Su hijo/a mira hacia dónde Ud está mirando?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- nunca 3



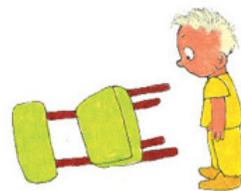
8. ¿Con qué frecuencia su hijo/a huele o lame objetos inusuales?

- muchas veces por día 3
- algunas veces por semana 2
- menos de una vez por semana 1
- nunca 0



9. ¿Cuán fácil le resulta a su hijo/a adaptarse cuando su rutina cambia o cuando las cosas están fuera del lugar habitual?

- muy fácil 0
- bastante fácil 1
- bastante difícil 2
- imposible 3



10. ¿Si Ud o alguien más en la familia está visiblemente angustiado/a, muestra su hijo/a signos de querer consolarlo/a (por ej: acariciando el pelo, abrazando)?

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- nunca 3



11. ¿Utiliza su hijo/a gestos simples (por ej: saluda con la mano cuando se despide)?

- muchas veces por día 0
- algunas veces por día 1
- algunas veces por semana 2
- nunca 3



12. Cuando su hijo/a se enfrenta a una situación desconocida, ¿le mira a la cara espontáneamente para comprobar su reacción?

- siempre 0
- habitualmente 1
- a veces 2
- nunca 3



**Cuestionario sociodemográfico y de antecedentes del
desarrollo**

Nombre del niño: _____ **Edad en meses:** _____

Fecha de nacimiento: _____ **Teléfono:** _____ **Sexo:**

M F **Estrato socioeconómico:** _____ **Escolaridad del**

cuidador: Bachiller Técnico Tecnólogo Universitario

Meses de embarazo: _____ Presentó complicaciones en el embarazo? _____

Especifíquelas.

Presentó complicaciones en el parto? _____

Especifíquelas _____

¿Alguna vez Ud u otra persona han tenido algún tipo de preocupación por el desarrollo de su hijo/a? _____ En caso de ser afirmativo especifíquela:

¿Quién fue la primera persona que mencionó algún tipo de preocupación por su hijo/a? _____

¿Qué edad tenía el niño cuando surgió la primera preocupación? _____

¿El niño ha sido remitido por su pediatra a Neuropediatría? _____

Especifique: _____

Anexos

**Autorización para adaptar y validar en Colombia el Cuestionario
Cuantitativo para la Detección del Autismo en niños pequeños Q-
CHAT**

From: cla29@cam.ac.uk

To: kaguru2@hotmail.com

Subject: RE: REQUEST

Date: Tue, 10 Jan 2012 09:25:16 +0000

Dear Karol,

Thanks for your email. You are welcome to use the Q-CHAT for research purposes. We just ask that you give due acknowledgement of ARC as the source in any publication arising from your work. As far as I know, nobody else is looking at the Q-CHAT in Colombia. However, the Q-CHAT has been translated for use in both Chile and Argentina (see our tests section of the ARC website for the translations).

Good luck with your research. Best wishes

Carrie

From: Alexia Rattazzi (alexiaapanaacea@gmail.com)

To: Karol Gutierrez Ruiz [mailto:kaguru2@hotmail.com]

Date: 20 January 2012 18:43

Subject: RE: Solicitud

Hola Karol,

Por supuesto! Las imágenes de apoyo son de los autores...

Mucha suerte en tu tesis, y qué bueno que lo hagas.

Cariños,

Alexia.