

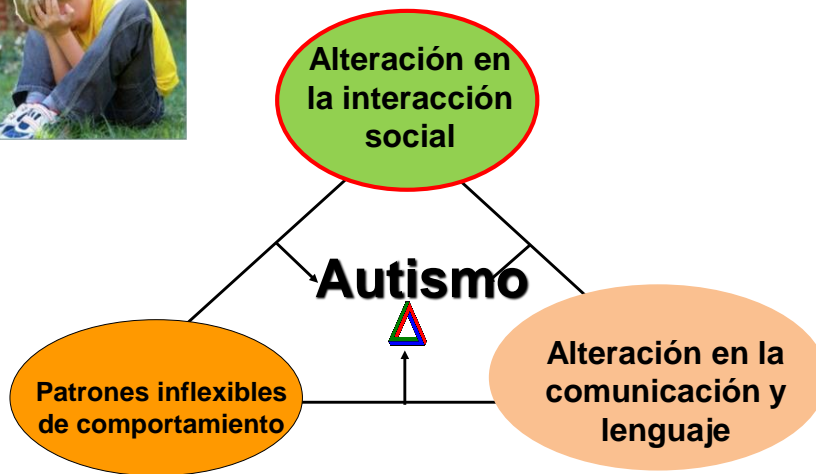
# Trastorno del Espectro del Autismo en niños con Síndrome de Kabuki: detección y diagnóstico



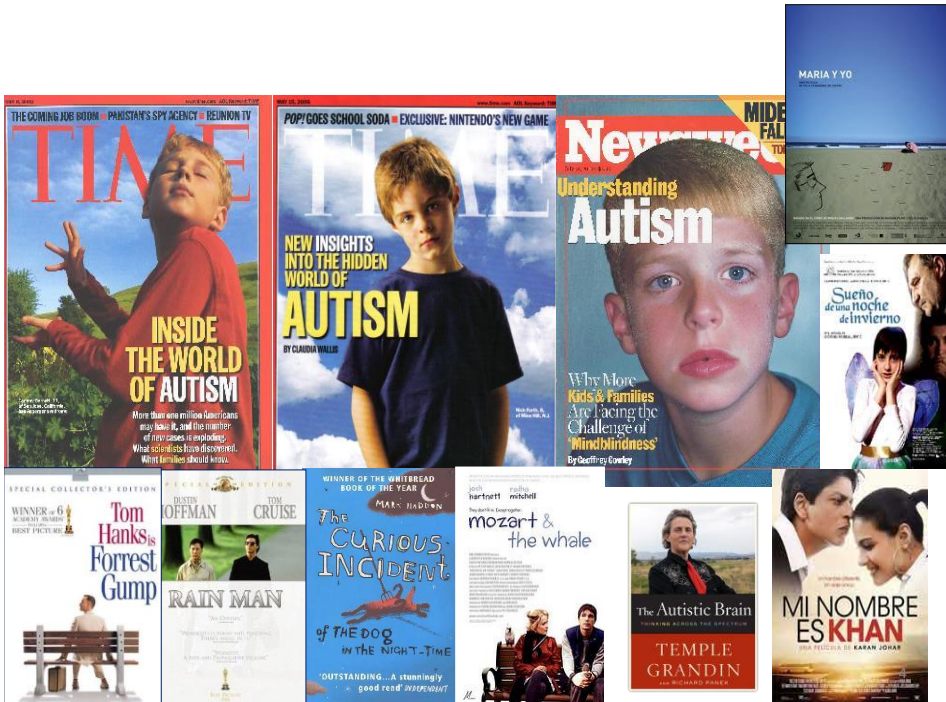
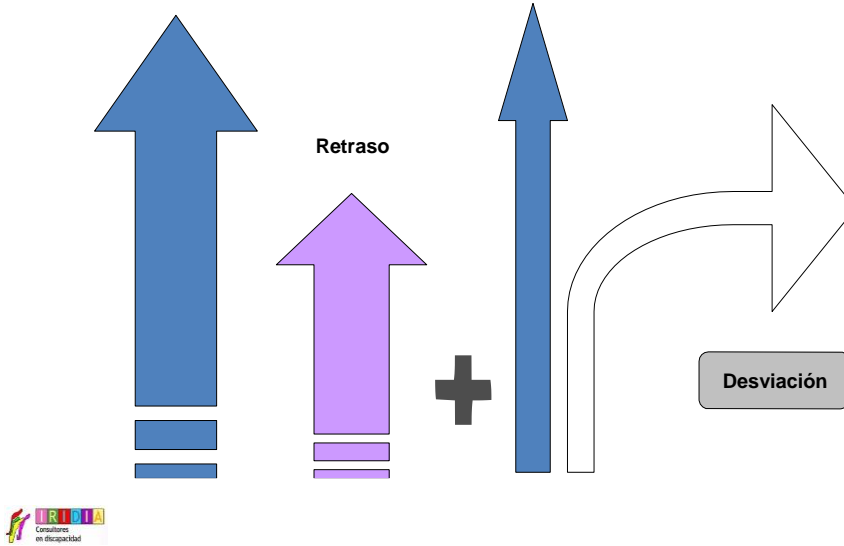
Leticia Boada (España)

Programa AMI TEA. Servicio de Psiquiatría del Niño y Adolescente  
Hospital General Universitario Gregorio Marañón  
iISGM. CIBERSAM

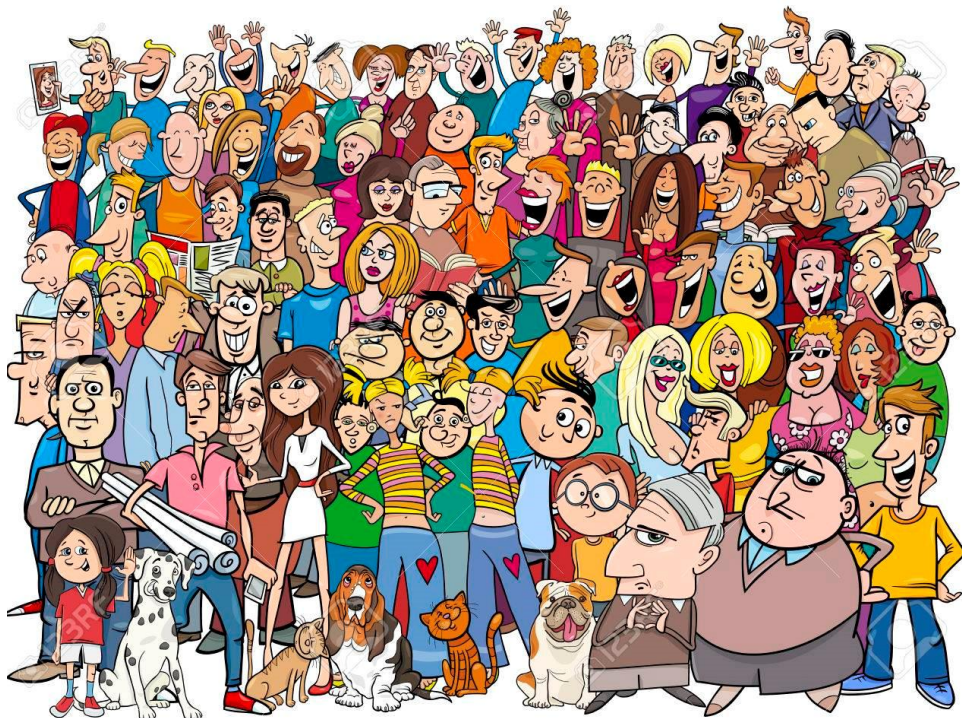
23 DE OCTUBRE 2020



# Alteración cualitativa



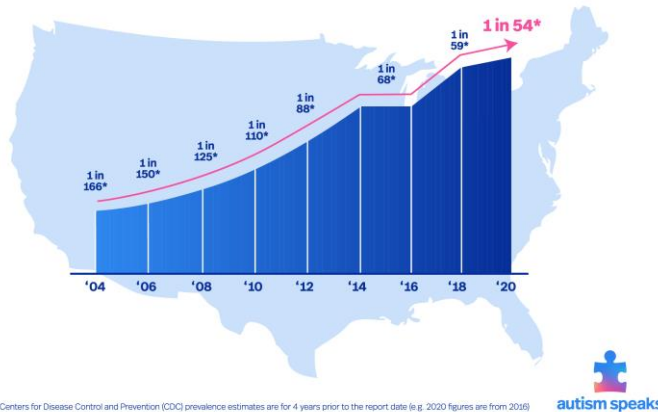
# PREVALENCIA



## PREVALENCIA ESTIMADA SINDROME DE KABUKI: 1/ 32.000

### Estimated Autism Prevalence 2020

1/100



## ¿ EPIDEMIA ?

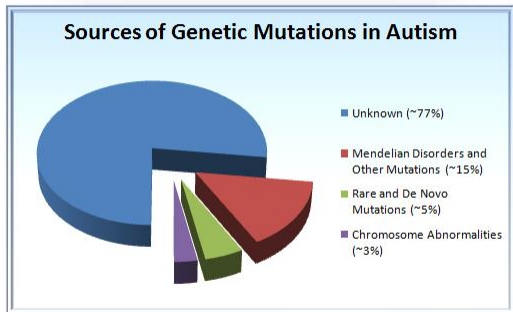
1. Hay más **información** y mejor **formación**...
2. Los **criterios diagnósticos** son más amplios y mejor ajustados a la realidad social...
3. Tenemos nuevos **instrumentos eficaces** de detección y diagnóstico...
4. **Se buscan** activamente los casos...
5. **Se detectan antes**...
6. El alumnado recibe **mejores servicios** si se obtiene una identificación correcta...



**ETIOLOGÍA**

**Factores ambientales**

- Exposición prenatal valproato
- Síndrome Alcohólico fetal
- Gran prematuridad
- Edad paterna



Data Source: Guo H, Hu Z, Zhao J, et. al. Genetics of Autism Spectrum Disorders. J Cent South Univ (Med Sci). 2011, 36 (8):703-711.

**ER asociadas con el autismo**



**Genéticas:**

<p>Síndrome X frágil Esclerosis tuberosa Neurofibromatosis Síndrome de Ángelman Síndrome de Prader Willi Síndrome de Kabuki</p>	<p>Síndrome de Sotos Síndrome de Joubert Síndrome de Turner Síndrome de Tourette Síndrome de West Síndrome de Landau-Kleffner</p>
---	---

**Errores congénitos del metabolismo:**

<p>Deficiencia de adenilosuccinasa Hiperactividad del citosol 5 nucleotidasa Leucodistrofia metacromática Mucopolisacaridosis Síndrome de Sanfilippo Síndrome de Hurler Enfermedades peroxisomales Fenilcetonuria Xantínuria hereditaria tipo II</p>	<p>Síndrome de piridoxindependencia Déficit de succínico semialdehído dehidrogenasa Déficit de biotinidasa Acidemia isovalérica Histidinemia Deficiencia de dihidropirimidina dehidrogenasa Deficiencia de fosforribosilpirofosfato sintetasa Déficit de acil-CoA dehidrogenasa de cadena larga</p>
--	---

**Factores moduladores de manifestación clínica:**

inteligencia, lenguaje, enfermedades médicas, psiquiátricas, trastornos del comportamiento, etiología....

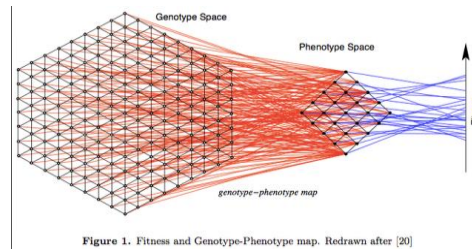
**DX CLÍNICO**

**COMUNICACIÓN**

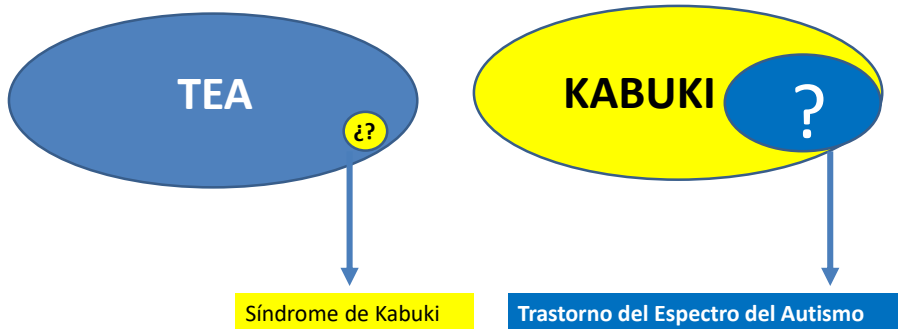
**SOCIAL**

**INTERESES**

## ESPECTRO DE VARIABILIDAD



### PREVALENCIA



Sertcelik, 2016  
 Sari, Karaer, Bodur and Soyasal, 2008  
 Adam and Hudgins, 2005  
 Matsumoto and Niikawa, 2003  
 Ho and Evans, 1997

## 299.00 Trastorno del Espectro del Autismo

1. Dificultades clínicamente significativas y persistentes en la **comunicación social**,
2. Patrones **repetitivos y restringidos** de conducta, actividades e intereses
3. Los síntomas deben estar presentes en la **infancia temprana** (aunque pueden no manifestarse por completo hasta que las demandas del entorno excedan sus capacidades).

Se deben cumplir los criterios 1, 2 y 3.



Leo Kanner (1894-1981)



Lorna Wing (1928-2014)

Hans Asperger (1906-1980)

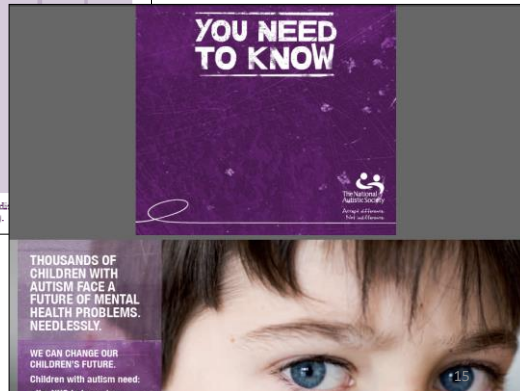
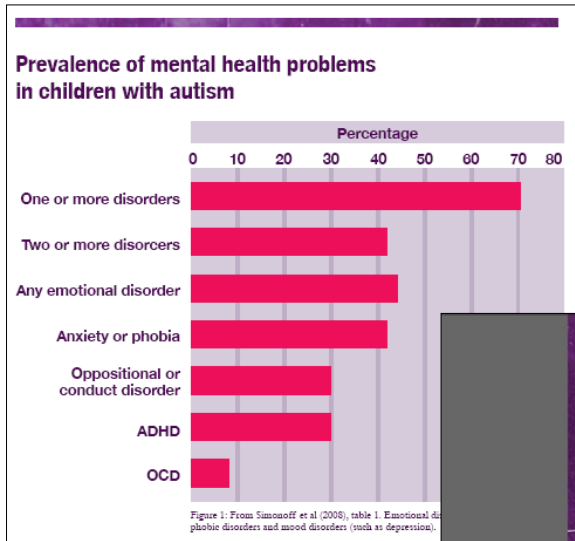


## Especificadores

Se requiere especificar si existe o no:



- **Discapacidad intelectual:** estimaciones separadas de capacidad verbal y no verbal
- **Alteración lenguaje:** no verbal, palabras sueltas, frases, lenguaje fluido. Considerar por separado lenguaje expresivo y comprensivo.
- **Enfermedades médicas** (epilepsia), **genéticas** (Rett, Down, X frágil) **o factores ambientales asociados** (valproato, SAF, muy bajo peso)
- **Asociación con otros trastornos del neurodesarrollo, trastornos mentales o del comportamiento:** TDAH, TOC, t. control impulsos, ansiedad, depresión, t. bipolar, tics, autoagresiones, alteraciones en la alimentación o el sueño...
- **Catatonía:** más frecuente durante la adolescencia



Simonoff, 2008

❑ **40% de los casos tienen patología orgánica detectada**

- 45-86 % problemas digestivos
- 37% infecciones víricas
- 23% alteraciones del sistema nervioso
- 20% crisis epilépticas (11-39%)
- 28% otros trastornos orgánicos.



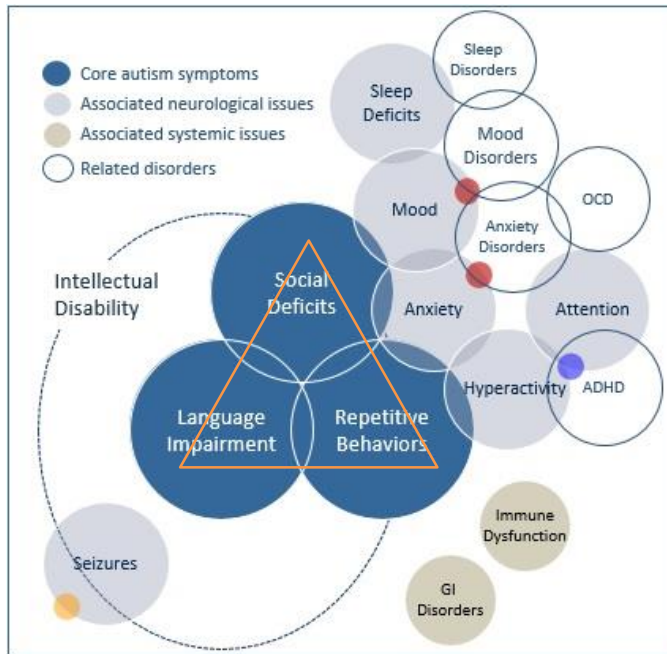
❑ **41,5% de casos con problemas asociados importantes**

- 35% problemas visuales
- 26% problemas de alimentación
- 18% problemas auditivos
- 40% problemas de sueño

El autismo no es únicamente una enfermedad cerebral si no

un trastorno sistémico que afecta al cerebro (Herbet, 2004).

**"AUTISM: A BRAIN DISORDER OR A DISORDER WHO AFFECTS THE BRAIN?"**



Dada la alta prevalencia, la gravedad del cuadro clínico de personas con autismo, la alta frecuencia de trastornos orgánicos y problemas de salud relevantes asociados, así como las características de esta población en cuanto a su capacidad de expresar sus necesidades y sus dificultades, y para entender el mundo que les rodea, se considera que las personas con TEA, requieren una atención sanitaria preferente y singular.



# Programa AMI-TEA



Available online at  
ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
EM|consulte  
www.em-consulte.com/en



Original article

## Specialty Care Programme for autism spectrum disorders in an urban population: A case-management model for health care delivery in an ASD population

M. Parellada <sup>a,\*</sup>, L. Boada <sup>b</sup>, C. Moreno <sup>a</sup>, C. Llorente <sup>b</sup>, J. Romo <sup>b</sup>, C. Muela <sup>c</sup>, C. Arango <sup>a</sup>

<sup>a</sup>Department of Psychiatry, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental, CIBERSAM, Madrid, Spain  
<sup>b</sup>Department of Psychiatry, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain  
<sup>c</sup>Asociación Nuevo Horizonte, Federación Autismo, Madrid, Spain

### ARTICLE INFO

Article history:  
Received 4 February 2011  
Received in revised form 17 June 2011  
Accepted 22 June 2011

Keywords:  
Autism  
Quality of care  
Psychiatry in Europe

### ABSTRACT

Subjects with autism spectrum disorders (ASD) have more medical needs and more difficulties accessing health care services than the general population. Their verbal and non-verbal communication difficulties and particular behaviors, along with lack of expertise on the part of physicians and failure of the services to make adjustments, make it difficult to provide adequate care.

**Purpose:** To describe a new service to meet the specific needs of 6,000,000.

**Method:** Review of relevant literature and a service was developed to meet the specific needs of 1566 psychiatric visits and Gastroenterology in Madrid.

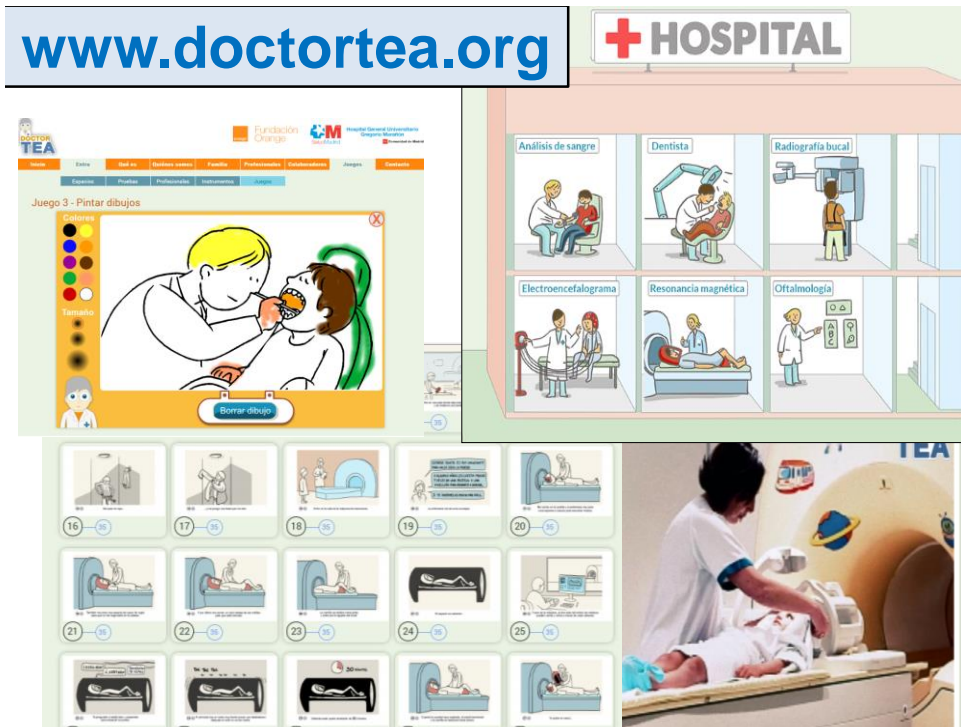
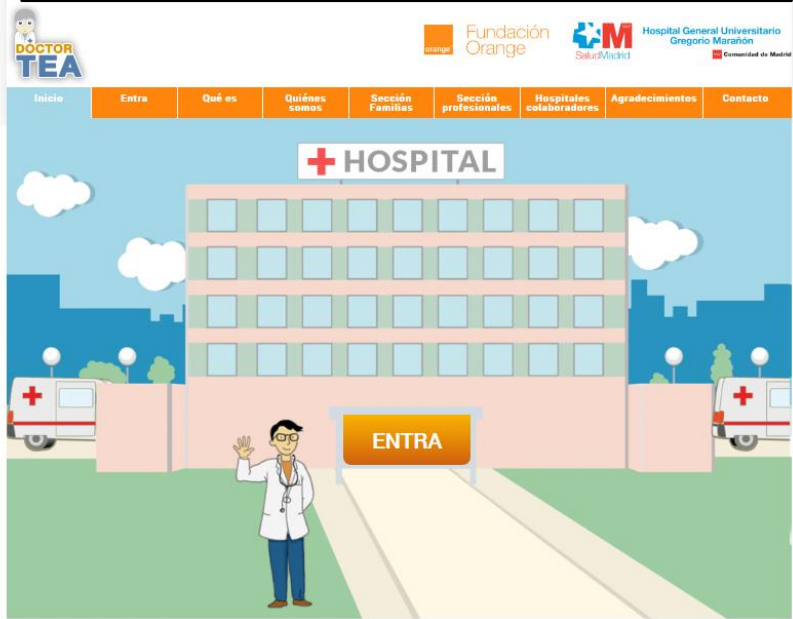
**Results:** A service was developed to meet the specific needs of 1566 psychiatric visits and Gastroenterology in Madrid.

**Conclusion:** Persons with ASD have more medical needs and more difficulties accessing health care services than the general population.

*Eur Psychiatry.* 2013 Feb;28(2):102-9.



# www.doctortea.org



## MARCADORES BIOLÓGICOS



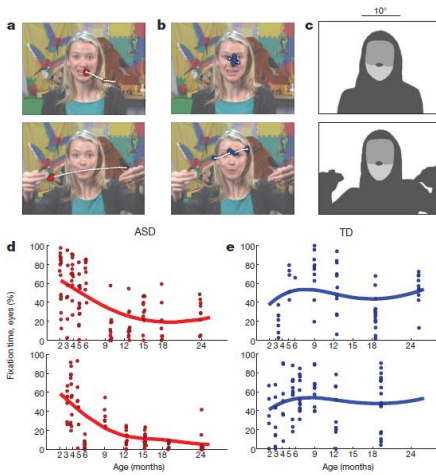
### Moving beyond behaviour-only assessment: Incorporating biomarkers to improve the early detection and diagnosis of autism spectrum disorders.

Taylor LJ, Maybery MT, Whitehouse AJ  
*Int J Speech Lang Pathol.* 2014 Feb;16(1):19-22.

23

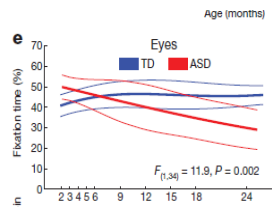
## Indicadores de autismo desde los 2 meses

Attention to eyes is present but in decline in 2–6-month-old infants later diagnosed with autism.  
 Warren Jones & Ami Klin.  
*Nature*, 2013.



**Ojos:**  
 2-6m incremento  
 2-24 reducción (50% menos)

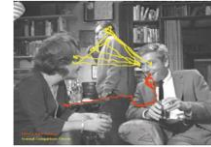
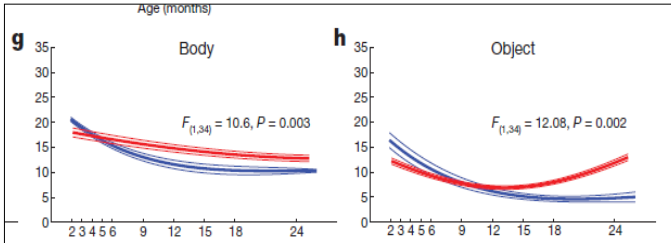
DESARROLLO  
 TÍPICO  
 AUTISMO



**AUTISMO**  
**DESARROLLO**  
**TIPICO**

**Cuerpo**

**Objetos**



Attention to eyes is present but in decline in 2–6-month-old infants later diagnosed with autism. Warren Jones & Ami Klin. Nature, 2013.

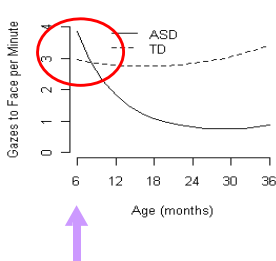


DT

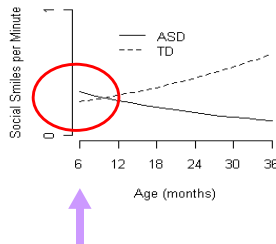
AUT



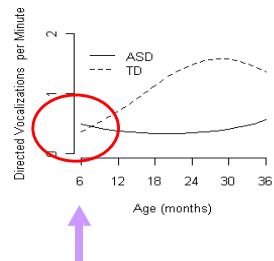
## Indicadores de autismo a los 6 meses



**Mirada a la cara**



**Sonrisa social**



**Vocalizaciones dirigidas**

- Diferencias sutiles
  - Algo pasivos
  - Retrasos motores (tono muscular)

Maestro S. 2002; Ozonoff, 2010 AAACAP 49(3)

## Head Lag -- Head and Neck Weakness Signo de autismo a los 6 meses

**N=50**

90% de los niños dx con ASD → head lag (Landa, 2012)

54% niños con head lag → Otros Trast. Desarrollo



## Indicadores de los 12 meses

Int. J. Dev. Neurosci. 2005 Apr-May;23(2-3):143-52.

**Behavioral manifestations of autism in the first year of life.**

Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P.

Department of Paediatrics, McMaster Children's Hospital, McMaster University, PO Box 2000, Hamilton, Ont., Canada

- Escaso seguimiento con la mirada, contacto ocular anómalo
- Dificultades para desenganchar visualmente
- Orientación al nombre
- Retraso en el lenguaje receptivo
- Ausencia de imitación
- Reacciones extremas al discomfort
- Ausencia de interés social y afectivo
- Comportamientos sensoriales



## PRESENTACIÓN SINTOMÁTICA QUE CAMBIA CON EL TIEMPO A partir de los 5 años....

- vocabulario inusual para su edad o grupo social
- hablar espontáneamente sólo sobre temas específicos de su interés
- lenguaje fluido pero poco adecuado al contexto
- inadecuación social (extremadamente expansivos vs. inhibidos)
- dificultad para unirse al juego de los otros niños
- intentos inapropiados de jugar conjuntamente
- limitada habilidad para apreciar las normas culturales
- los estímulos sociales le producen confusión o desagrado
- muestra reacciones extremas ante la invasión de su espacio personal o mental
  
- dificultad de organización en espacios poco estructurados,
- en los cambios o situaciones poco estructuradas
- acumula datos sobre ciertos temas de su interés de forma restrictiva y estereotipada
- ausencia de flexibilidad y juego imaginativo cooperativo, aunque suele crear solo/a ciertos escenarios imaginarios (copiados de los videos o dibujos animados)



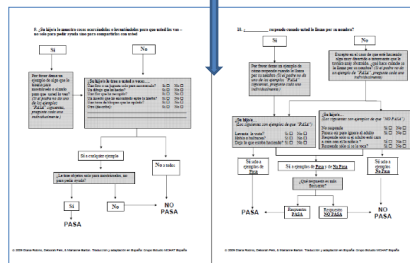
## M-CHAT Revisado

## 18 meses-24 meses

**BAJO RIESGO:** Puntuación total entre 0-2.  
**RIESGO MEDIO:** Puntuación total entre 3-7.  
 Administrar la entrevista de seguimiento

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

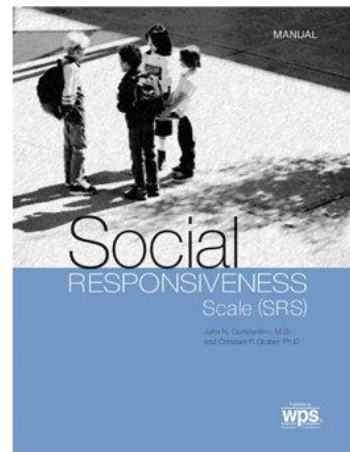
1. Si usted señala algo al otro lado de la habitación, ¿su hijo/a lo mira? (POR EJMPO, si usted señala a un juguete, un peluche o un animal, ¿su hijo/a lo mira?) SI NO
2. ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a? SI NO
3. ¿Su hijo/a juega juegos de fantasía o imaginación? (POR EJMPO, "hace como que" bebe de una taza vacía, habla por teléfono o da de comer a una muñeca o peluche...) SI NO
4. ¿Su hijo/a le gusta señalar cosas? (POR EJMPO, a una silla, un sillón, o un objeto...) SI NO
5. ¿Hace su hijo/a movimientos inusuales con sus dedos cerca de sus ojos? (POR EJMPO, mueve sus dedos cerca de sus ojos de manera inusual?) SI NO
6. ¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (POR EJMPO, señala un juguete o algo de comer que está fuera de su alcance?) SI NO
7. Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (POR EJMPO, señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle) SI NO
8. ¿Su hijo/a se interesa en otros niños? (POR EJMPO, mira con atención a otros niños, les señala o se les acerca?) SI NO
9. ¿Su hijo/a le muestra cosas acercándolas o levantándolas para que usted las vea - no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted? (POR EJMPO, le muestra una flor o un peluche o un coche de juguete) SI NO
10. ¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (POR EJMPO, se vuelve, habla o balbucea, o deja de hacer lo que estaba haciendo para mirarlo?) SI NO
11. ¿Cuándo usted sonríe a su hijo/a, él o ella también le sonríe? SI NO
12. ¿Le molestan a su hijo/a ruidos cotidianos? (POR EJMPO, la aspiradora o la música, incluso cuando está no está excesivamente alta?) SI NO
13. ¿Su hijo/a camina solo? SI NO
14. ¿Su hijo/a le mira a los ojos cuando usted le habla, juega con él o ella, o lo visita? SI NO
15. ¿Su hijo/a imita sus movimientos? (POR EJMPO, decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga?) SI NO
16. Si usted se gira a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando? SI NO
17. ¿Su hijo/a intenta que usted le mire/jerote atención? (POR EJMPO, busca que usted le haga un cumplido, o le dice "mira" o "mirárame") SI NO
18. ¿Su hijo/a le entiende cuando usted le dice que haga algo? (POR EJMPO, si usted no hace gestos, ¿su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manita")? SI NO
19. Si algo nuevo pasa, ¿su hijo/a le mira para ver como usted reacciona si respecto? (POR EJMPO, si oye un ruido extraño o ve un juguete nuevo, ¿se gira a ver su casa?) SI NO
20. ¿Le gustan a su hijo/a los juegos de movimiento? (POR EJMPO, le gusta que le balancee, o que le haga "el caballo" sentándolo en sus rodillas) SI NO



## SCQ



## SRS



34



## Demora dx

- La media de edad del diagnóstico sigue siendo **5,5 años**.
- En los colectivos desfavorecidos 1 año y medio más (*Mandell, 2005*).
- Subpoblación AAF-SA 7-14 años (*Mandell, 2005; Goin Kochel, 2006; Balfe, 2005; Getea, 2006*)
- La Academia Americana de Pediatría aconseja el **cribado universal del autismo a los 18 y 24 meses** [AAP, 2007]
- **Sólo el 8% de los médicos de atención primaria de Estados Unidos evalúa rutinariamente a los niños en sus consultas por autismo** (*Dosreis, 2006; Heidgerken 2005*).
- El 30% de los padres de niños con TEA sospechó problemas de desarrollo antes del **primer año**; el **50%**, a los 18 meses; y el **80%**, a los 2 años (*Chawarska, 2007*).



# Observación del niño

## Familia como participante :

- Desmitifica el proceso de evaluación
- Permitir la comprensión del trastorno
- Ayudan a completar la observación
- Les ofrece información de qué hacer después



Materiales del módulo Todler del ADOS-2

Sensitivity and specificity of the algorithm cutoffs used with the ADOS-Toddler Module

"Unique Participants" sample							
12-20/NV21-30 algorithm <sup>b</sup> (12-20 months & Non-verbal 21-30 months)				V21-30 algorithm <sup>b</sup> (Verbal 21-30 months)			
ASD vs NS (n=35)		ASD vs NS, TD (n=34)		ASD vs NS, TD (n=101)		ASD vs NS, TD (n=24)	
Sens	Spec	Sens	Spec	Sens	Spec	Sens	Spec
91%	91%	91%	94%	88%	91%	88%	94%
"All Cases" sample							
12-20/NV21-30 algorithm <sup>b</sup> (12-20 months & Non-verbal 21-30 months)				V21-30 algorithm <sup>b</sup> (Verbal 21-30 months)			
ASD vs NS (n=87)		ASD vs NS, TD (n=64)		ASD vs NS, TD (n=153)		ASD vs NS, TD (n=59)	
Sens	Spec	Sens	Spec	Sens	Spec	Sens	Spec
87%	86%	87%	91%	81%	83%	81%	90%

Note. ASD=autism spectrum disorder; NS=non-spectrum; TD=typically developing; Sens=Sensitivity; Spec=Specificity; *Lyster, 2009.*

## El duelo del diagnóstico



NEGACIÓN



REBELIÓN



CULPA



PENA



ACEPTACIÓN



DISFRUTE de LOGROS

## Reduce la incertidumbre familiar

*“Nosotros destacamos que un especialista nos dijo la verdad.  
Al principio todo eran dudas,  
incertidumbres, ignorancia, etc.  
Oíamos palabras que no conocíamos y no entendíamos.  
Nadie nos daba respuestas.  
Nadie nos explicaba lo que pasaba con nuestra hija.  
La única respuesta que recibíamos a nuestras innumerables preguntas era: no  
sabemos.  
Posteriormente nos dijeron que pretendían no hacernos sufrir.  
Se equivocaron.  
Fue peor, conocer la verdad es terrible, es muy duro,  
pero es imprescindible para afrontarlo y seguir adelante”.*

*(Madre de una niña de 4 años, Zamora)*

**46% de las personas a las que encuestaron no estaba satisfecha con la forma en que le comunicaron el diagnóstico de su hijo**

**Brogan y Knussen (2003)**



## Programa de Diagnóstico Complejo

Su objetivo es la **evaluación de niños y adolescentes hasta 21 años**, donde el diagnóstico de Trastorno del Espectro del Autismo (TEA) **no se ha podido realizar en los Servicios públicos de Psiquiatría y Salud Mental infanto-juvenil y desde Neuropediatría hospitalaria**, siendo necesaria una valoración más extensa.

Se realiza una evaluación psiquiátrica completa (revisión de informes previos, historia clínica, entrevista ADI-R, coordinación con otros recursos, etc.), y una valoración psicológica (se aplican las pruebas psicológicas necesarias para el diagnóstico: ADOS-2, escalas de desarrollo, inteligencia o de habilidades adaptativas, pruebas de lenguaje, atención u otras que se consideren necesarias).

# ¡Feliz día del Síndrome de Kabuki!



Muchas gracias!

