

Acerca de las dificultades de detección y diagnóstico del trastorno de Asperger.

A lo largo de estas páginas mi objetivo será plantear algunas reflexiones que contribuyan al debate incipiente que comienza a plantearse acerca de qué condiciones contribuyen a la mejora en la calidad de la enseñanza dirigida a los alumnos con trastorno de Asperger.

JUANA M^a HERNÁNDEZ RODRÍGUEZ

Equipo específico de Alteraciones Graves del Desarrollo. Consejería de Educación. Madrid

Publicado en Maremagnum (2003)

A lo largo de estas páginas mi objetivo será plantear algunas reflexiones que contribuyan al debate incipiente que comienza a plantearse acerca de qué condiciones contribuyen a la mejora en la calidad de la enseñanza dirigida a los alumnos con trastorno de Asperger. Sabemos que las necesidades de estos alumnos con alto nivel funcionamiento intelectual no están siendo bien atendidas y que la respuesta a esas necesidades nos enfrenta a retos importantes.

En el análisis de estos retos voy a centrarme en las dificultades de detección y diagnóstico. Es evidente que estos alumnos y sus familias pueden y deben beneficiarse de los esfuerzos por mejorar la detección y las oportunidades crecientes de una intervención efectiva que una detección a tiempo puede brindar. Tales detecciones son siempre relevantes para establecer las metas educativas y ajustar la propuesta curricular.

Acerca de la necesidad de detectar

Las personas con un trastorno de Asperger están mal identificadas en el medio educativo y sus problemas de relación suelen ser malinterpretados como simples “problemas de conducta” o de “personalidad”. Normalmente son considerados como personas raras y excéntricas, poco hábiles socialmente, obsesivos...

Además, con frecuencia, estos alumnos son diagnosticados muy tardíamente (hacia los 11 años de edad media, según datos de un estudio de Howlin y Moore, 1997).

La detección del autismo puede no identificar variantes menos severas del trastorno (sin retraso mental o con lenguaje) y, por otra parte, la falta

de una desviación clara en el lenguaje usualmente lleva a un reconocimiento clínico más tardío que en otros trastornos del espectro autista.

Consecuentemente muchos de estos niños permanecen sin diagnóstico durante años, o son diagnosticados, erróneamente diagnosticados, de trastornos del aprendizaje o trastorno de hiperactividad con déficit de atención, a pesar de las claras diferencias en su competencia social y repertorio restringido de actividades.

Esta falta de diagnóstico les causa crecientes dificultades en sus intentos de responder a las demandas de la educación elemental sin los apoyos necesarios y las familias con frecuencia se muestran preocupadas y desorientadas ante las dificultades del hijo.

En la investigación realizada en la Comunidad de Madrid sobre “Situación y necesidades de las personas con Trastornos del Espectro Autista” (Belinchon y cols, 2001) se planteó la dificultad de la detección y diagnóstico de las personas con trastorno de Asperger. Esta dificultad se evidenció en el registro de casos, porque de los 562 casos registrados, de 3 a 38 años, tras revisar los expedientes de todos los servicios diagnósticos especializados de Madrid, solo se identificaron 23 casos con trastorno de Asperger (siendo que la proyección de los datos de incidencia de estudios previos a los datos del último censo permite suponer que la cifra de niños y jóvenes con este síndrome menores de 18 años podría alcanzar los 2.800 casos).

La dificultad de detección también se puso de manifiesto en el citado estudio cuando se hizo el análisis cualitativo de la respuesta educativa que reciben estas personas en los centros ordinarios. En este análisis participaron profesores, orientadores, equipo directo y familias, quienes plantearon la necesidad de detección y diagnóstico porque en los centros ordinarios hay numerosos casos de alumnos con trastorno de Asperger que carecen de diagnóstico preciso, por lo que no se comprenden bien sus necesidades ni tienen una respuesta adecuada.

Resultan de particular interés las siguientes conclusiones del citado estudio:

- La mayoría de las personas con Síndrome de Asperger no está todavía identificada clínicamente. La detección de estos niños y jóvenes durante la etapa escolar tropieza con infinidad de problemas, que sólo muy recientemente han comenzado a identificarse.

- A pesar de que en otros países existen ya numerosos servicios y publicaciones especializados en la atención a las personas con Trastorno de Asperger, en España estas personas carecen todavía de programas específicos de atención y apoyo.
- Además hay gravísimas lagunas de información, formación y recursos en los profesionales que deben atender a las personas con trastorno de Asperger, tanto en los servicios de diagnóstico y atención temprana, como en los centros educativos ordinarios.

A partir de estos resultados se detectó la necesidad urgente de organizar una campaña activa para la identificación de estas personas y puesto que algunos casos pueden no llegar al diagnóstico en la etapa infantil es importante que la detección se ocupe también del grupo de niños mayores, adolescentes y adultos.

Acerca de la necesidad de instrumentos de detección

Para dar respuesta a la necesidad de detección conviene recordar los parámetros prácticos formulados recientemente (Filipeck, 1999) -por un panel de consenso interdisciplinario -convocado por la Academia Americana de Neurología (AAN)- donde se establece que la única forma de garantizar una detección amplia y lo más temprana posible de estos trastornos es poner en marcha un proceso que implica dos niveles:

- *Nivel uno: Vigilancia rutinaria del desarrollo y detección específica
- *Nivel dos: Diagnóstico y evaluación de Autismo.

El proceso empieza con la vigilancia rutinaria del desarrollo en las visitas del niño sano e incluye: recoger y valorar preocupaciones de los padres, monitorizar el desarrollo, observar el desarrollo de las habilidades y aplicar pruebas o escalas de desarrollo. La presencia de señales de alerta aconseja pasar a la detección específica, que se lleva a cabo en los servicios sanitarios de atención primaria o en los servicios educativos de atención temprana.

El instrumento de detección más utilizado en nuestro país es el Cuestionario para el autismo en niños pequeños (**CHAT**, Baron-Cohen y cols, 1992, 1996, 2000), diseñado para uso de pediatras en la exploración de los 18 meses. Sabemos que es un instrumento potente de detección (cuenta con un amplio estudio epidemiológico y de seguimiento realizado en el Reino Unido) que identifica a la mayoría de los niños con autismo, pero no identifica variantes menos severas del trastorno como es el caso del trastorno de Asperger.

Para superar estas limitaciones y dar respuesta a la demanda de detección es necesario desarrollar instrumentos de identificación precisa de las personas afectadas. Consecuentemente en los últimos años se están desarrollando instrumentos dirigidos a la detección del trastorno de Asperger: **Escala Australiana para el Síndrome de Asperger** (Attwood, 1998)

- Cuestionario de 24 preguntas para aplicar a padres o profesores que se puntúan de 1 a 6, más un cuestionario adicional de 10 preguntas de sí o no sobre características conductuales.
- Dirigido a recoger información sobre niños verbales de más de 6 años, con alto nivel funcional.
- Si se responde sí a la mayoría de las preguntas de la escala y la mayoría de las puntuaciones están entre 2 y 6, se debe remitir al niño a una evaluación diagnóstica.

CAST Childhood Asperger Syndrome Test (Scott y cols, 2002)

- Cuestionario de 39 preguntas para aplicar a padres o profesores. Se trata de preguntas dicotómicas.
- Dirigido a recoger información sobre niños de 4 a 11 años.
- Se basa en los criterios DSM-IV, CIE-10 y ASSD.

ASDI Asperger Syndrome Diagnostic Interview (Gillberg y cols, 2001)

- Cuestionario de 20 preguntas. Se trata de preguntas dicotómicas
- Dirigido a recoger información de niños de más de 6 años
- Se basa en los criterios de Gillberg-ASSQ (Ehlers, Gillberg y Wing, 1999)
- Cuestionario de 27 preguntas. Dirigido a recoger información de padres o profesores. Clasifica las respuestas en 3 puntos
- Ámbito de aplicación: 6 - 16 años
- Se basa en criterios de Gillberg

Estos avances son importantes, pero -en mi opinión- queda mucho por hacer, dadas las importantes limitaciones de estos instrumentos: faltan estudios de validez de las señales de alerta identificadas, la utilidad predictiva y la estabilidad a largo plazo de tales señales está sin determinar, no diferencian entre autismo de alto funcionamiento y trastorno de Asperger...

Para superar estas limitaciones y puesto que debemos llevar a cabo una detección temprana hemos iniciado en España la primera investigación sobre este trastorno que pretende -entre otros objetivos- desarrollar un instrumento de detección o screening que cumpla los requisitos

psicotécnicos y pueda ser fácilmente completado tanto por padres como por profesores de la etapa primaria y secundaria (Belinchón, Hernández, Martos y Sotillo, 2002).

Acerca de la necesidad de criterios diagnósticos consensuados

El propósito de la detección es identificar niños con riesgo, tan pronto como sea posible, para que puedan ser remitidos con rapidez a una evaluación diagnóstica completa y les sean aplicados los tratamientos necesarios.

El diagnóstico del trastorno de Asperger se centra en el nivel conductual y debe basarse siempre en el uso de criterios diagnósticos consensuados internacionalmente y de instrumentos diagnósticos homologados. Solo así podremos superar las limitaciones del diagnóstico en base únicamente al juicio clínico.

Criterios diagnósticos de la DSM-IV (APA, 1994)

El término diagnóstico Trastorno de Asperger fue incluido por primera vez en la DSM, en 1994. Se trata, por tanto, de un diagnóstico nuevo, de corta historia, que ha comenzado a utilizarse recientemente, a pesar de que el trastorno fue definido por Asperger en 1943.

La **DSM IV-TR (2000)** mantiene los mismos criterios, pero realiza modificaciones muy acertadas en el texto acompañante.

A. Alteración cualitativa en la interacción social, en al menos 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 objeto.

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. e. a los 2 años utiliza palabras sencillas, a los 3 años utiliza frases comunicativas).

Al comparar los criterios del trastorno autista y de Asperger se observa que los criterios de alteración cualitativa de la interacción social y los patrones de conducta y actividades restrictivos y repetitivos son idénticos en ambos trastornos.

La diferencia estriba en que los actuales criterios de Asperger establecen que no haya “evidencia significativa” de retraso en el desarrollo, de forma que el niño usa palabras simples a los 2 años, y frases comunicativas a los 3 años (APA, 1994). Hay que hacer notar que estos criterios para valorar el desarrollo o retraso en el lenguaje son mucho más laxos que los recomendados en la actualidad en los manuales de referencia.

El CI normal o cercano a la normalidad es también la regla, incluyendo conducta adaptativa (diferente a la que se presenta en la interacción social). Pueden presentar habilidades especiales en áreas restringidas. Estas habilidades parecen ser más comunes en personas con Asperger que en individuos con autismo de alto funcionamiento.

En opinión de muchos profesionales que trabajamos en el ámbito clínico, los criterios diagnósticos de la DSM-IV son cuestionables, porque el lenguaje en el trastorno de Asperger claramente ni es normal ni típico. Es bastante frecuente un retraso en la adquisición del lenguaje, lo que pasa es que ese lenguaje, adquirido de forma tardía y anómala, termina por ser formalmente correcto o incluso “demasiado correcto y formal” (Riviere, 2001). Los individuos con trastorno de Asperger normalmente

tienen un habla pedante y pobremente modulada, una pragmática no verbal o habilidades de conversación pobres, e intensa preocupación sobre temas muy concretos tales como el tiempo atmosférico o los horarios de ferrocarriles. Su habla es a menudo concreta y literal, y sus respuestas normalmente “fallan el tiro”.

Las consecuencias de este estado de la cuestión son de dos tipos:

a) Esta categoría diagnóstica está claramente en evolución, como se ha discutido en Schopler, Mesibov, y Kuncz (1998) y no está claro si permanecerá como un síndrome separado del autismo.

b) Hay, en la actualidad, múltiples criterios clínicos que se solapan parcialmente entre los usados en todo el mundo para el diagnóstico del síndrome de Asperger, lo que añade más confusión (APA, 1994; Attwood, 1998; Gillberg & Gillberg, 1989, Szatmari, Bremner, & Nagy, 1989; Wing, 1981 a; OMS, 1992, 1993).

Por ejemplo, los **criterios de Gillberg y Gillberg (1989)** son muy usados porque son claros, concisos y comprensivos, e incluyen:

Alteración severa en interacción social recíproca (al menos en dos de las siguientes)

Incapacidad para interactuar con iguales
Ausencia de deseo de interactuar con iguales
Ausencia de apreciación de claves sociales
Conducta social y emocionalmente inapropiada

Intereses restringidos y absorbentes (al menos uno de los siguientes)

Exclusión de otras actividades
Adherencia repetitiva

Imposición de rutinas e intereses (al menos uno de los siguientes):

Sobre él mismo, en aspectos de su vida.
Sobre los demás.

Problemas de lenguaje (al menos tres de los siguientes).

Retraso en el desarrollo.
Lenguaje expresivo superficialmente perfecto.

Lenguaje muy formal, pedante.

Características peculiares en el tono de voz, prosodia extravagante.

Deterioro de la comprensión, incluyendo interpretación literal.

Problemas en el lenguaje no verbal (al menos tres de los siguientes)

Uso limitado de gestos.

Lenguaje corporal desmañado, falta de confianza.

Expresión facial limitada.

Expresión inapropiada.

Peculiar mirada inexpresiva.

Torpeza motora.

Torpeza motora

Rendimiento pobre en pruebas de neurodesarrollo.

Gillberg y Gillberg consideran la torpeza motora como un rasgo distinto de las personas con Asperger y no de autismo. El propio Asperger enfatizó la torpeza motora, tanto gruesa como fina, mientras que Kanner describió variabilidad en el funcionamiento motor grueso y buena motricidad fina. Sin embargo la apraxia motora en el trastorno de Asperger es un hallazgo inconsistente y los tests formales de habilidades no la confirman, por lo que estos criterios de Gillber y Gillberg tampoco son completamente acertados.

Por tanto, hay que seguir avanzando en la definición de criterios diagnósticos necesarios, suficientes y universales en todas las personas con trastorno de Asperger, porque ello facilitará la homogeneidad de los diagnósticos y permitirá un sólido contraste de los estudios en diferentes países. Entretanto, **los profesionales encargados del diagnóstico tenemos y debemos “argumentar” nuestros diagnósticos de Asperger, explicitando claramente qué criterios diagnósticos usamos y cuáles están presenten.**

Referencias.

ASPERGER, H (1944) Psicopatía autista en la infancia. En Frith (1991) Autism and Asperger Syndrome. Cambridge: Cambridge University Presse (Traducción de uso interno)

ATTWOOD, T (1998) El síndrome de Asperger Barcelona: Madrid: Paidós (traducción, 2002)

BELINCHON (dir) (2001) "Situación y necesidades de las personas con trastornos del Espectro Autista en la Comunidad de Madrid" Madrid: Martín y Macías

BELINCHON, HERNÁNDEZ, MARTOS Y SOTILLOS Proyecto sobre Personas con Síndrome de Asperger: Detección diagnóstica, funcionamiento psicológico y necesidades de apoyo" (Proyecto de investigación, financiado por la Fundación ONCE)

EHLERS, F. GILLBERG, C. Y WING, L (1999) A Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and Other High Functioning Autism Spectrum Disorders in School Age Children Journal of Autism and Developmental Disorders 29, pp 129-42

GILLBERG, CH. GILLBERG, C. (1989) Asperger syndrome. Some epidemiological considerations: A research note. Journal of Child Psychology and Psychiatry, nº 30, pp 631-638

GILLBERG, CH. GILLBERG, C. RASTAM, M. Y WENTZ, E. (2001) Asperger Syndrome Diagnostic Interview. ASDI Autism, vol 5 (1), pp57-66

HOWLIN, P. Y MOORE, A. (1997) Diagnosis in Autism: A survey of over 1200 patients in U.K. Autism, I. 135-162

RIVIERE, A. (2001) Autismo. Orientaciones para la intervención educativa Ed. Trotta

SCOTT, F., BARON-COHEN, S. BOLTON, P. Y BRAYNE, C. (2002) Childhood Asperger Syndrome Test. CAST Autism, 2002, vol 6 (1), 9-31