



UNIVERSITAT  
JAUME·I

Jornades de Foment de la  
Investigació

DIFICULTADES  
DIAGNÓSTICAS EN  
EL AUTISMO.  
PRESENTACIÓN  
DE UN CASO

Autors

Juan Emilio Adrián Serrano

Eva Bausá Vilallave

Psicologia

## RESUMEN

En la siguiente comunicación se comentan algunas de las dificultades diagnósticas en el campo del autismo, y que se relacionan con la conceptualización del trastorno, su clasificación y los procedimientos empleados para su evaluación. Asimismo, se presenta un caso clínico de un niño de tres años y medio y las tareas de evaluación realizadas con el objetivo de establecer un diagnóstico.

## 1. DIFICULTADES DIAGNOSTICAS

Desde que en 1943 el Doctor Leo Kanner estableció su hipótesis acerca de la existencia de una nueva entidad nosológica, el autismo, las investigaciones sobre este trastorno se han desarrollado ininterrumpidamente en busca de una explicación satisfactoria acerca de su naturaleza. Su estudio ha contribuido enormemente no sólo a profundizar en el conocimiento del propio trastorno, sino también a entender más ampliamente las características del desarrollo normal. Sin embargo, y siendo muy importantes los avances conseguidos en su comprensión, aún hoy se desconoce de forma precisa su etiología, y no existe un criterio comúnmente aceptado acerca de su descripción, comprensión teórica y sus abordajes terapéuticos.

La propia definición de autismo resulta problemática; según Tamarit (1992), para avanzar en la construcción de un concepto común y consensuado entre los profesionales sobre lo que significa el autismo es necesario partir del planteamiento de Rutter (1978) al respecto: preguntarse sobre a qué conjunto de fenómenos aplicaremos el término autismo en vez de partir de la palabra para definirla después. La palabra autismo, como cualquier otra, tendrá el significado que se le quiera dar. Correctamente utilizada, no es más que un sustituto conveniente y abreviado para referirse a la extensa descripción de Kanner, pero su utilización, no siempre responde fielmente a ese contenido.

La oportunidad de este planteamiento queda justificada a la luz de la propia historia del concepto de autismo, marcada por la confusión y la diversidad; Bleuler, en 1911, acuñó el término 'autismo', para referirse a un síntoma de los pacientes con esquizofrenia que implicaba un abandono de las relaciones para sumirse en un mundo de imaginación y fantasía. Leo Kanner, en 1943, utiliza este mismo término para referirse a las características de un grupo de niños bajo su estudio. La descripción que este autor realiza de estos niños se refiere, principalmente, a tres aspectos: 1) *Las relaciones sociales*, donde encontraba una "incapacidad para relacionarse normalmente con las personas y situaciones" (1943, p.20) y lo describía como el rasgo fundamental del autismo. 2) *La comunicación y el lenguaje*, donde destacaba un amplio conjunto de deficiencias y alteraciones, y 3) La "*insistencia en la invarianza del ambiente*", donde destacaba la inflexibilidad, la adherencia rígida a rutinas y la insistencia en la igualdad de los niños autistas. Sin embargo, Kanner creía que esta forma de 'autismo' era única y diferente respecto a otro tipo de trastornos, y sugería que los factores genéticos podían tener un importante papel en su causalidad.

Asperger, en 1944, sin conocer los trabajos de Kanner, ofrecía una descripción similar de otro grupo de niños que había estudiado. Utilizó la denominación 'psicopatía autista', y pensaba que era un trastorno de la personalidad.

Retrospectivamente, se ha comprobado que el cuadro que describía Kanner (y también Asperger) coincidía con las características de muchos niños que en el pasado se habían asociado a demencias, cuadros psicóticos, esquizofrenias, retraso mental e incluso al mito del "niño salvaje" (Lorna Wing, 1996). De hecho, aún en la actualidad persiste una conceptualización del autismo como un tipo de psicosis infantil, proveniente del campo psicoanalítico.

Desde entonces se han sucedido los intentos de explicación que intentaban delimitar lo singular, lo sobresaliente del trastorno, a la luz de los diferentes enfoques teóricos dominantes en la psicología: primero, explicaciones de corte ambientalista, centradas bien en los déficits de la relación temprana del niño/a con sus padres (enfoque psicodinámico), bien en la mala estructuración del ambiente y la historia temprana de aprendizaje (enfoque conductista). Ambas modalidades dejaban de lado el carácter de perturbación innata que se ofrecía en la caracterización original de Kanner. Segundo, explicaciones de tipo cognitivo, en las que se reconocía la posibilidad de una etiología orgánica aún desconocida, se demostraba la coexistencia del autismo y el retraso mental en un gran número de casos y se consideraba el lenguaje como la alteración básica del trastorno. Y tercero, ya recientemente, explicaciones que retoman la consideración del autismo como una alteración básica en los mecanismos de construcción del desarrollo social, interactivo, lo cual vuelve a asemejarse a la concepción original de Kanner (Tamarit, 92, citando a Rivière, 1983).

En la actualidad, el cambio principal reside en la conceptualización del autismo desde una perspectiva evolutiva, como un trastorno del desarrollo. En este sentido, el estudio del desarrollo normal se impone como condición para una comprensión profunda del autismo, y a su vez, el estudio del autismo nos proporciona una vía de acceso privilegiada para comprender mejor ciertas características del desarrollo humano, que quedan al descubierto en el autismo precisamente por su ausencia (Rivière, 1997). En esta línea se sitúan las investigaciones que intentan desentrañar mecanismos evolutivos que guardan una íntima relación con la capacidad de interacción social de los humanos, bien sean de tipo cognitivo, como es el caso de la llamada 'teoría de la mente' (Baron-Cohen, S. et al. 1985, 1989), bien de tipo afectivo y emocional (Hobson, R.P. 1989). Aunque se acepta que este tipo de mecanismos tienen un origen biológico innato, los estudios sobre una posible etiología orgánica siguen sin dar resultados consistentes. La capacidad heurística de estos estudios han supuesto un espectacular avance en el desarrollo de las investigaciones sobre autismo y, lejos de agotarse, hacen prever un prometedor futuro en este campo.

Esta nueva conceptualización es recogida en las últimas versiones del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-III-R y DSM-IV) de la Asociación Americana de Psiquiatría (A.P.A., 1993, 1995) y la ICD-10 de la Organización Mundial de la Salud (WHO, 1992), donde el autismo se encuadra en la categoría de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD).

En particular, la DSM-IV recoge las tres áreas características del trastorno definidas por Kanner, que siguen estando vigentes: (1) *relación social*, (2) *comunicación y lenguaje*, y (3) *flexibilidad mental y comportamental*. En estas tres áreas se agrupan un conjunto de características que se aceptan como universales y específicos, aunque no únicas, ya que se parte de la gran variedad de perfiles idiosincrásicos entre la población autista y que abarca una variada sintomatología común a otros cuadros diagnósticos distintos a los TGD. Esto ha incrementado, significativamente, la fiabilidad diagnóstica entre los profesionales, sobre todo a la hora de diferenciar los cuadros autistas de otros trastornos tales como la esquizofrenia, el retraso mental, trastornos del lenguaje, etc... Sin embargo, respecto a la validez, los progresos merecen un juicio más matizado. Es decir, ¿hasta qué punto se está evaluando realmente esa cosa llamada autismo?. Un estudio que analizaba el número posible de combinaciones diferentes de los criterios de la DSM-III-R que permitirían un diagnóstico de autismo daba como resultado 10.794 perfiles diferentes, todos ellos diagnosticables bajo la misma etiqueta, trastorno autista. (Factor et al., 1989). Este tipo de evidencias, y otras (relacionadas con la clasificación interna de los TGD) ha llevado a los investigadores y profesionales a cuestionarse la precisión y unidad conceptual del término autismo. ¿Existe una variedad de subtipos de autismo? ¿Qué tienen en común y en qué se diferencian? ¿Hay que entender el autismo como un trastorno con diferentes grados de afectación? ¿Sería más correcto hablar de un espectro o "continuum autista"? (Lorna Wing, 1988).

El término Trastorno Generalizado del Desarrollo (siglas PDD en inglés) se utilizó por primera vez en los años '80 para describir a una clase de trastornos con una serie de características en común: dificultad en la

interacción social, en la actividad imaginativa y en las habilidades de comunicación verbal y no verbal, así como en un número limitado de actividades e intereses, que tienden a ser repetitivos, (NICHY, 98).

La DSM-IV identifica 5 trastornos bajo esta categoría: (1) Trastorno autista, (2) Trastorno de Rett, (3) Trastorno Desintegrativo de la niñez, (4) Trastorno de Asperger, (5) Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado, conocido por las siglas TGDNOS (en esta categoría se incluye la denominación “autismo atípico”, expresión particularmente controvertida, como veremos más adelante). Respecto a esta clasificación se establecen tres niveles de discusión: primero, se reconoce comúnmente que los trastornos (2) y (3), tal y como están caracterizados, suponen una tipología distinta al resto. Segundo, respecto al Trastorno de Asperger (4) el consenso sobre su diferenciación ya no es tan amplio, puesto que hay autores que consideran que los sujetos así diagnosticados serían equiparables a los “autistas de alto rendimiento”, dada su mayor capacidad intelectual (C.I. en los valores normales) y su menor nivel de afectación lingüística. Es decir, se podrían considerar situados en uno de los extremos de ese supuesto continuo autista. Tercero, respecto a la categoría (5), TGDNOS, el grado de confusión y de desacuerdo es notable; por lo general, se tiende a diagnosticar TGDNOS cuando el niño/a, presenta algunos de los comportamientos propios del cuadro (1), Trastorno Autista, pero se valora que no cumple con todos los criterios establecidos en el manual. Sin embargo, no existen guías claras para evaluar el grado de severidad de los síntomas, por lo que la línea que separa el Autismo del TGDNOS es confusa. Algunos profesionales consideran el Trastorno Autista adecuado sólo para aquellas personas que muestran síntomas extremos en cada una de las áreas de desarrollo relacionadas con el autismo. Otros lo utilizan para cubrir un amplio margen de síntomas conectados con el lenguaje y la disfunción social. Por lo tanto, es posible que una misma persona pueda ser diagnosticada indistintamente con Trastorno Autista, TGDNOS o incluso TGD a secas, que se suele utilizar como abreviación, y que en sí misma no es ninguna categoría diagnóstica.

Por otro lado, la evolución del trastorno en un mismo sujeto, según el grado de severidad, puede dar lugar a un “cambio de etiqueta” en ambos sentidos. Desde la perspectiva del “continuum autista”, los individuos diagnosticados como TGDNOS podrían ocupar una posición intermedia entre “los Asperger” y “los autistas”, siendo estos últimos los más severamente incapacitados.

La confusión sobre las etiquetas diagnósticas se ha visto recientemente acrecentada con la incorporación del término Trastorno Multisistema del Desarrollo, o MSDD en inglés, para describir a los Trastornos Generalizados del Desarrollo, y que cada vez con mayor frecuencia se encuentra en la literatura y en los informes clínicos y educativos.

Algunos autores son especialmente críticos con la confusión creada en torno a la utilización de las etiquetas “Trastorno autista”, “TGDNOS”, “TGD”... Concretamente consideran altamente perjudicial y no justificada la generalización del diagnóstico de TGDNOS (y por ende, mucho más el diagnóstico TGD sólo). Son varias las razones: en primer lugar, este tipo de diagnóstico (cuya utilización es más probable cuanto menor es la edad del sujeto) contribuye a retrasar una intervención temprana decidida y correctamente orientada, desperdiciando quizás un tiempo muy valioso por las posibilidades contenidas en los primeros estadios de desarrollo (en particular, se considera que el nivel de competencia lingüística de los niños autistas deja de desarrollarse en sus aspectos principales a partir de los cinco años). Segundo, la evitación del diagnóstico de autismo y su sustitución por el de TGDNOS o “autismo atípico”, proporciona una visión engañosa del problema, aligerando su gravedad; el niño es “atípico”, no “autista”, parece concluirse, de lo que se deriva una intervención clínica y unos recursos educativos claramente insuficientes para las necesidades reales del sujeto. Tercero, la diferenciación entre un diagnóstico u otro a menudo se realiza en función de aspectos cuantitativos que están fuera de los presupuestos de la misma clasificación utilizada, puesto que, en particular, la DSM-IV, caracteriza las tres áreas deficitarias anteriormente mencionadas en función del nivel de deterioro cualitativo, no cuantitativo; por ejemplo, las necesidades educativas de un niño autista que no habla en abso-

luto y otro que sí pronuncia palabras pero ello no le sirve para comunicarse con otros son esencialmente las mismas, sin embargo, en virtud de ese diagnóstico distinto la atención que reciba será probablemente diferente, tal y como se está evidenciando en muchos casos.

Aquí la distinción se realiza entre un niño “verbal” y otro que no lo es, pero el criterio diagnóstico se refiere a “alteraciones cualitativas de comunicación...” (DSM-IV) y...”comunicar es mucho más que hablar” (De Clercq, 1996). Siguiendo a esta misma autora, este mismo procedimiento que obvia los aspectos cualitativos en favor de criterios comportamentales cuantitativos se repite a la hora de valorar otras características del cuadro autista que pasan así a formar parte del cuadro del TGDNOS: la presencia o ausencia de contacto social, el que el niño sea más o menos reservado, en oposición a la calidad de la interacción social. Que tenga más o menos posibilidad de imaginar, de “rendir” a un nivel más alto...cuando toda la población autista, típica o “atípica”, comparten un mismo déficit básico, en su capacidad simbólica, su flexibilidad y su creatividad, etc...

Como consecuencia de este deslizamiento en los criterios diagnósticos, muchos padres pueden dudar de la necesidad de una educación específica para sus hijos, diagnosticados como no “auténticos autistas”, con sólo “rasgos autistas”, con un “toque autista” (“a touch of autism”), “símil autistas” (“autistic-like”), “autistas atípicos”, “atípicos” (e incluso, ¡“típicos atípicos”!) TGDNOS, TGD... Progresivamente, la palabra ‘autista’ desaparece (De Clercq, 1996).

Las clasificaciones que utilizan criterios sintomáticos y conductuales para describir el autismo y los otros TGD, como las anteriormente referidas, siendo las más utilizadas, no son las únicas existentes. La razón de su éxito parece deberse tanto a la influencia dominante de la psicología procedente de países anglófonos, de corte conductual-cognitivo, como a las limitaciones del actual estado de conocimiento sobre el autismo. Los estudios sobre fiabilidad diagnóstica que comparan este tipo de clasificaciones con otras de diferente orientación teórica, las sitúan en ventaja a la hora de realizar una evaluación inicial, dada su alta sensibilidad. Sin embargo, no ofrecen la posibilidad de comprender suficientemente las características particulares de funcionamiento de cada sujeto. Tampoco parecen las más adecuadas para comprender otro tipo de trastornos (psicosis infantiles) que podrían solaparse con el autismo (Lanzi et al. 1996).

De las dificultades conceptuales y de clasificación se derivan aquellas que tienen que ver con los procedimientos a emplear para llegar a un diagnóstico de autismo, TGDNOS, etc... En la actualidad no existe una prueba biológica objetiva que permita confirmar el diagnóstico. Su dificultad se asemeja a la de construir un rompecabezas en el que ni los bordes ni la figura a completar están claramente definidos (NICHY, 1998). Para obtener un diagnóstico preciso se requiere una evaluación global del funcionamiento del niño/a, realizada por profesionales con mucha experiencia que sepan enfrentarse a los problemas específicos en este campo, como es la adaptación y creación de pruebas específicas (estos niños a veces no resultan “testables” por los procedimientos ordinarios, por ejemplo, para obtener un C.I.) y donde la observación juega un papel principal.

## 2.- PRESENTACION DE UN CASO

Sergio tiene ahora tres años y medio. Sus padres lo llevaron por primera vez a un psicólogo infantil poco después de cumplir dos años debido a unos movimientos extraños que realizaba repetitivamente. Aleteaba con los brazos al tiempo que agachaba la cabeza y el tronco. Este tipo de movimientos lo habían observado sus padres desde muy poco después del nacimiento. No hablaba y había empezado a caminar más tarde de lo habitual (al año y siete meses aproximadamente). No parecía hacer mucho caso cuando se le hablaba y

muchas veces parecía ausente, entretenido en deambulaciones sin mucho sentido. En otras, sin embargo, se mostraba excitado, aleteaba y sonreía abiertamente. Se le realizaron diversas pruebas exploratorias de algún tipo de daño orgánico sin resultado. El diagnóstico provisional fue TGD/TGDNOS.

Desde que el niño llega al Servicio de Asistencia Psicológica (SAP) se insta a los padres para que escolaricen al niño, cosa que realizan en una clase de párvulos de dos años de una guardería privada. En la actualidad sigue escolarizado en una clase de tres años de una escuela pública. Acude semanalmente al SAP donde llevamos a cabo distintas tareas de evaluación e intervención. En lo que se refiere a la evaluación, las actividades han sido las siguientes:

A) Pruebas de evaluación del desarrollo:

1. Escala Bailey de desarrollo infantil: Se le pasa la prueba a los 25 meses de edad. Obtiene una puntuación de 92 en el Índice de Desarrollo Mental (IDM).
2. Escala McCarthy de Aptitudes y Psicomotricidad para Niños: Se le pasa la prueba a los 3 años y 6 meses de edad. Obtiene las siguientes puntuaciones:
  - Escala Verbal: 26
  - Escala Perceptivo-Manipulativa: 43
  - Escala Numérica: 38
  - Escala General Cognitiva: 73
  - Escala de Memoria: 39
  - Escala de Motricidad: 32

B) Observaciones:

1. En contexto escolar: se realizan dos observaciones, una en la guardería cuando el niño tiene 2 años y 8 meses y otra en el colegio público cuando tiene 3 años y 4 meses de edad.
2. En contexto familiar: se realiza una observación a los 3 años y 5 meses.
3. En contexto experimental: 8 sesiones de observación / intervención hasta la fecha, grabadas con cámaras de vídeo en un circuito cerrado.

- C) Lista de Chequeo de Diagnóstico para niños de comportamiento perturbado (E2, Rimland, 1984): no se llega a una evaluación final de este instrumento por falta de fiabilidad en la información retrospectiva de los padres.

Desde un punto de vista diagnóstico, las tareas de evaluación realizadas nos llevan a las siguientes observaciones:

1. Las escalas de desarrollo ofrecen una puntuación dentro de la normalidad, aunque el segundo resultado (Escala McCarthy) se sitúa en valores muy próximos a la deficiencia. Esta variación entre una escala y otra puede deberse, al margen de sus distintas características, al mayor peso del rendimiento en la escala verbal a la hora de obtener un índice de desarrollo global, influencia que se acrecienta en la medida en que el sujeto evaluado tiene más edad. La puntuación del niño en esta escala es la más baja de las tres de donde se extrae la puntuación en la Escala General Cognitiva, por lo que su influencia resulta evidente. De los resultados se infiere la necesidad de realizar un seguimiento en la

evaluación del niño con el objetivo de determinar más adelante un coeficiente intelectual (C.I.). Esta evaluación supondría confirmar / descartar un diagnóstico añadido de retraso mental, importante tanto para las tareas de intervención como por su valor pronóstico intrínseco para la evolución del sujeto.

2. A pesar de no haber podido llegar a una puntuación global en la lista de chequeo utilizada (E2), los items completados indican un claro posicionamiento del niño en el espectro de características autistas, sin poder precisar el nivel según la terminología del instrumento (“clásico autismo infantil temprano (Síndrome de Kanner)”, “Autistas”, “Símil-autistas”).
3. El contenido de las observaciones realizadas han sido agrupadas según dos planteamientos distintos.
  - Primero, el que ofrece la DSM-IV respecto a los criterios diagnósticos para el Trastorno Autista y queda reflejado en la gráfica “Resultados de la observación según criterios DSM-IV”. En ella hemos querido reflejar no sólo la presencia / ausencia de características susceptibles de conformar un criterio diagnóstico sino también la frecuencia de aparición de una determinada característica en el contexto de una observación continuada del comportamiento del niño. Este cómputo ha sido realizado para cada una de las observaciones realizadas, y, en el caso de las sesiones grabadas, con el visionado de cada cinta. El resultado final indicaría una clara inclusión de las características del niño en los criterios utilizados por el DSM-IV para el diagnóstico de autismo.
  - El segundo planteamiento corresponde al concepto de “continuo autista” y hemos utilizado el cuadro de dimensiones del autor (Rivière, 97) para valorar el grado de afectación en cada una de las áreas características. Ello queda reflejado en la gráfica “Dimensiones del continuo autista”. El resultado final indicaría un nivel de afectación medio para cada una de las áreas salvo para el área de “Flexibilidad” que puntúa como leve.

## CONCLUSIONES

Del resultado conjunto de las tareas de evaluación realizadas con Sergio inferimos un diagnóstico de Trastorno Autista en un grado de severidad medio. Quedaría pendiente de confirmación incluir un diagnóstico añadido de retraso mental a algún nivel, pero encuadrado en cualquier caso en el diagnóstico principal.

El debate en el campo de los TGD y el autismo sigue abierto a la investigación, y en ello descansa la esperanza de llegar a un conocimiento más preciso que posibilite intervenciones cada vez más eficaces. Sin embargo, en ocasiones, los resultados de la investigación parecen entrar en contradicción con los objetivos terapéuticos y educativos con estos pacientes. Si desde el punto de vista de la investigación puede resultar útil la distinción de diversos subgrupos dentro de los TGD, de ello no debe derivarse una clasificación diagnóstica que contribuya a privar a algunos sujetos de las atenciones que necesitan. Las necesidades educativas de un niño diagnosticado con Trastorno Autista son esencialmente las mismas que otro con el diagnóstico TGDNOS, autismo “atípico”, etc... El desarrollo personal de ambos estará seriamente afectado, básicamente, por las mismas razones y de la misma manera.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- **BARON-COHEN, S., LESLIE, A.M. & FRITH, U. (1985):** “Does the autistic child a “Theory of Mind”? *Cognition*, 21, 37-46.
- **BARON-COHEN, S. (1989):** “Perceptual role-taking and protodeclarative pointing in autism”. *British Journal of Developmental Psychology*, 7, 113-127.

- **CIE-10 (ICD-10) (1992):** Trastornos Mentales y del comportamiento. Criterios diagnósticos de investigación. Madrid, DL. Organización Mundial de la Salud.
- **DE CLERQ, H. (1996):** “Autism: what’s in a name? Importance of a diagnostic label”.  
5º Congreso Autismo-Europa. Página Autismo España. <http://aut.ts.es/>
- **DSM-III R (1993):** Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales. Barcelona Masson . American Psychiatric Association (APA).
- **DSM-IV (1995):** Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales. Barcelona Masson. American Psychiatric Association (APA).
- **HOBSON, R.P. (1989):** “Beyond cognition: A theory of autism”. En G. Dawson (Ed.): Autism: Nature, Diagnosis & Treatment. New York: The Guilford Press.
- **LANZI, G., BALOTTIN, U., ZAMBRINO, A., GERARDO, A., BETTAGLIO, E., MANFREDI, P., (1996):** “A Comparison between Diagnostic-Classificatory Systems for Pervasive Developmental Disorders: A study of twenty cases”. 5º Congreso Autismo-Europa. Página Autismo España. <http://aut.ts.es/>
- **NICHY (1998):** “Trastornos Generalizados del Desarrollo (PDD)”. Centro Nacional de Información para Niños y Jóvenes, Washington, DC. <http://www.nichy.org>
- **RIVIERE, A. (1997):** “Desarrollo normal y Autismo”. Página Autismo España. <http://aut.ts.es/>
- **RIVIERE, A. (1983):** “Interacción y símbolo en autistas”. Infancia y Aprendizaje, 22, 3-25.
- **RUTTER, M. (1978):** “Diagnosis and definition”. En M. Rutter & E. Schopler (Eds): Autism: A Reappraisal of Concepts and Treatment. New York: Plenum Press. (Traducción española: Autismo. Madrid: Alhambra Universidad. 1984).
- **TAMARIT, J. (1992):** “El Autismo y las Alteraciones de la Comunicación en la Infancia y Adolescencia. Intervención Educativa”.  
Página Autismo España. <http://aut.ts.es/>
- **WING, L. (1996):** “The History of Ideas on Autism: Legends, Myths and Reality”. 5º Congreso Autismo-Europa. Página Autismo España. <http://aut.ts.es/>
- **WING, L. (1988):** “Aspects of Autism: Biological Research”. London: Gaskell/The National Autistic Society