



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA MEDICINA

**Evaluación de las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del
Espectro Autista en pacientes pediátricos**

Trabajo de Titulación para optar al título de
Médico General

Autor:

Guapi Usca Viviana Lisbeth
Lara Vizquete David Alexander

Tutor:

Dra. Rosa del Pilar Berrones Paguay

Riobamba, Ecuador. 2024

DECLARATORIA DE AUTORÍA

Nosotros, **Viviana Lisbeth Guapi Usca**, con cédula de ciudadanía **0605796325**, **David Alexander Lara Vizuite**, con cédula de ciudadanía **0604713313**, autores del trabajo de investigación titulado: **"Evaluación de las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en pacientes pediátricos"**, certificamos que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de nuestra exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedemos a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto de los derechos de autor (a) de la obra referida, será de nuestra entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, 19 de noviembre de 2024



Viviana Lisbeth Guapi Usca

C.I: 0605796325



David Alexander Lara Vizuite

C.I: 0604713313

DICTAMEN FAVORABLE DEL PROFESOR TUTOR

Quien suscribe, Dra. Rosa del Pilar Berrones Paguay catedrático adscrito a la Facultad de Ciencias de la Salud, por medio del presente documento certifico haber asesorado y revisado el desarrollo del trabajo de investigación titulado: "Evaluación de las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en pacientes pediátricos", bajo la autoría de David Alexander Lara Vizquete, Viviana Lisbeth Guapi Usca; por lo que se autoriza ejecutar los trámites legales para su sustentación.

Es todo cuanto informar en honor a la verdad; en Riobamba, a los 19 días del mes de Noviembre de 2024



Dra. Rosa del Pilar Berrones Paguay


C.I: 0603117383

CERTIFICADO MIEMBROS DE TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado del trabajo de investigación “Evaluación de las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en pacientes pediátricos”, por Viviana Lisbeth Guapi Usca, con cédula de identidad número 0605796325, y David Alexander Lara Vizuete, con cédula de identidad número 0604713313, emitimos el DICTAMEN FAVORABLE, conducente a la APROBACIÓN de la titulación. Certificamos haber revisado y evaluado el trabajo de y cumplida la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba, 20 de noviembre de 2024.

Dr. Wilson Lizardo Nina Mayancela
PRESIDENTE DEL TRIBUNAL DE GRADO



Dr. Luis Ricardo Costales Vallejo
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Dr. Ángel Gualberto Mayacela Alulema
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO





Riobamba, 15 de noviembre del 2024
Oficio N°110-2024-1S-TURNITIN-CID-2024

Dr. Patricio Vásquez
DIRECTOR CARRERA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD - UNACH
Estimado Profesor:

Luego de expresarle un cordial saludo, en atención al pedido realizado por la **Dra. Rosa Del Pilar Berrones Paguay**, docente tutor de la carrera que dignamente usted dirige, para que en correspondencia con lo indicado por el señor Decano mediante Oficio N°0365-D-FCS-ACADÉMICO-UNACH-2024, realice validación del porcentaje de similitud de coincidencias presentes en el trabajo de investigación con fines de titulación que se detalla a continuación; tengo a bien remitir el resultado obtenido a través del empleo del programa TURNITIN, lo cual comunico para la continuidad al trámite correspondiente.

No	Documento número	Título del trabajo	Nombres y apellidos de los estudiantes	% TURNITIN verificado	Validación	
					Si	No
1	0365-D-FCS-26-03-2024	Evaluación de las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en pacientes pediátricos.	Guapi Usca Viviana Lisbeth Lara Vizquete David Alexander	9	X	

Atentamente



firmado electrónicamente por:
FRANCISCO JAVIER
USTARIZ FAJARDO

PhD. Francisco Javier Ustáriz Fajardo
Delegado Programa TURNITIN
FCS / UNACH
C/c Dr. Vinicio Moreno – Decano FCS

DEDICATORIA

Quisiera expresar mi profundo agradecimiento, en primer lugar, a Dios, por colmarme de bendiciones y mostrarme que todo tiene un propósito, siendo siempre el faro que guía mi vida. A mis padres, Víctor y Narcisa, por estar incondicionalmente a mi lado en cada instante, ya sea en momentos de alegría o de dificultad. Gracias por llevarme de la mano, sostenerme y darme la fuerza necesaria para levantarme cuando sentía que ya no podía continuar. A mi hermano Darwin, por su fe inquebrantable en mí, por su constante apoyo y por celebrar mis éxitos como si fueran propios.

Extiendo también mi gratitud a mis tíos y tías, cuyas palabras de aliento han sido un impulso fundamental para seguir adelante. Asimismo, quiero agradecer a todas aquellas personas que compartieron conmigo diferentes etapas a lo largo de este camino. Un especial reconocimiento a mis amigos: Ángel, Sofía y Valeria, por su amistad sincera, su cariño y apoyo incondicional. Sepan que los quiero y respeto profundamente.

- *Viviana Lisbeth Guapi Usca*

Quiero dedicar este trabajo a todas las personas que han sido mi apoyo incondicional en este largo y desafiante camino. A mi familia cercana, el pilar inquebrantable de mi vida: mi abuelo, por su sabiduría y fortaleza; mi madre, ejemplo de amor y sacrificio; y mis hermanos, quienes han estado siempre a mi lado, convirtiendo las dificultades en aprendizajes y las cargas en momentos llevaderos. Dedico también este esfuerzo a aquellas almas especiales que, aunque el destino no permitió que estuvieran físicamente presentes, viven en mi corazón y se hacen sentir en cada lección que me dejaron. Sus enseñanzas han sido herramientas valiosas para enfrentar los retos de esta carrera y de la vida misma.

Un reconocimiento especial a quien ha sido mi compañera incansable en este trayecto. Juntos hemos compartido éxitos, desafíos y cada paso de este camino, consolidando un vínculo que nos impulsa hacia nuevos comienzos y retos. Finalmente, mi gratitud infinita a mis amigos y familiares, cuya lista es extensa pero cuyo aprecio es innegable. Ellos saben quiénes son y cuánto han significado para mí.

- *David Alexander Lara Vizquete*

AGRADECIMIENTO

Agradecemos profundamente a la Universidad Nacional de Chimborazo, por brindarnos la oportunidad de formarnos como médicos, dejándonos grandes enseñanzas para nuestra vida personal, académica y laboral. Queremos también reconocer el apoyo y la ayuda que nos otorgó nuestra tutora de tesis Dra. Rosa Berrones, quien, con su gran vocación de docencia, compartió con nosotros sus conocimientos y guio en todas las etapas de la realización del presente trabajo de investigación.

Finalmente, queremos agradecer a nuestros docentes de la Universidad Nacional de Chimborazo y del Hospital Provincial General Docente de Riobamba quienes no solo inculcaron en nosotros, el amor y respeto por la carrera de Medicina, sino por la vida.

- *Viviana Lisbeth y David Alexander*

ÍNDICE GENERAL

DECLARATORIA DE AUTORÍA

DICTAMEN FAVORABLE DEL PROFESOR TUTOR

CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

CERTIFICADO ANTIPLAGIO

DEDICATORIA

AGRADECIMIENTO

ÍNDICE GENERAL

ÍNDICE DE TABLAS

RESUMEN

ABSTRACT

1	CAPITULO I. INTRODUCCIÓN	13
1.1	Planteamiento del problema	15
1.1.1	Justificación	17
1.2	OBJETIVOS.....	19
1.2.1	Objetivo General.....	19
1.2.2	Objetivos Específicos.....	19
2	CAPITULO II. MARCO TEÓRICO	20
2.1	Definición de Trastorno del Espectro Autista	20
2.2	Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista desde Kanner hasta el DSM- IV	20
2.3	Criterios Diagnósticos del Trastorno del Espectro Autista según el DSM-5	21
2.4	Epidemiología	22
2.5	Factores de Riesgo	23
2.5.1	Factores Genéticos	23
2.5.2	Factores de Riesgo Ambientales Biológicos.....	24
2.5.3	Factores de Riesgo Prenatales.....	24
2.5.4	Factores Relacionados al Embarazo	25
2.5.5	Factores Perinatales	25
2.6	Signos precoces del Trastorno del Espectro Autista	26

2.7	Técnicas diagnósticas del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pacientes pediátricos.....	28
2.8	Limitaciones en el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA).....	37
2.9	Complicaciones asociadas al diagnóstico tardío del Trastorno del Espectro Autista (TEA) y la importancia del tratamiento oportuno.....	39
3	CAPÍTULO III. METODOLOGÍA	42
3.1	TIPO DE INVESTIGACIÓN.....	42
3.2	DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN	42
3.3	CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	42
3.4	TÉCNICA DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....	43
3.4.1	Criterios de inclusión	43
3.4.2	Criterios de exclusión	44
3.5	POBLACIÓN DE ESTUDIO Y TAMAÑO DE MUESTRA.....	44
3.6	MÉTODO DE ANÁLISIS Y PROCESAMIENTO DE DATOS	44
3.7	ALGORITMO DE BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA.....	46
4	CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	47
4.1	Discusión.....	51
5	CAPÍTULO V.....	54
5.1	CONCLUSIONES	54
5.2	RECOMENDACIONES	55
6	BIBLIOGRAFÍA	56

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Criterios diagnósticos del TEA, según el DSM-5.....	21
Tabla 2. Sintomatología de Alarma en pacientes con TEA.	27
Tabla 3. Criterios de Inclusión.....	43
Tabla 4. Criterios de Exclusión.....	44
Tabla 5. Algoritmo de búsqueda, identificación y selección de fuentes bibliográficas.....	46
Tabla 6. Análisis comparativo de Técnicas Diagnósticas para TEA.....	49

RESUMEN:

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo que afecta la comunicación, la interacción social y provoca comportamientos repetitivos. Su diagnóstico y manejo suponen un reto significativo en la pediatría, especialmente en contextos con recursos limitados. Esta investigación tiene como objetivo identificar los signos tempranos del TEA y evaluar la eficacia de las herramientas diagnósticas disponibles mediante una revisión documental basada en la estrategia PICO. Se revisaron 43 estudios recientes que evidencian que los signos precoces, como la falta de contacto visual, la ausencia de sonrisa social y la hipersensibilidad a estímulos, son detectables desde los primeros meses de vida.

Aunque existen herramientas diagnósticas reconocidas como el M-CHAT, SCQ y STAT, el estudio destaca que el ADEC (Autism Detection in Early Childhood) se presenta como el enfoque más efectivo, especialmente por su metodología centrada en la observación directa, la cual ha demostrado alta efectividad en investigaciones locales. Este enfoque ha sido adaptado exitosamente en el contexto ecuatoriano, mostrando resultados prometedores en la identificación temprana del TEA. A su vez, la combinación de herramientas de nivel I, como el PEDS y el Denver II, complementa esta estrategia, proporcionando un enfoque integral que optimiza la detección en entornos de atención primaria, particularmente en regiones con limitaciones de recursos.

No obstante, las técnicas diagnósticas enfrentan desafíos significativos, tales como el acceso limitado a recursos especializados y las barreras socioculturales que dificultan la aceptación del diagnóstico oportuno del TEA. Estas limitaciones pueden generar retrasos en el tratamiento, lo cual agrava las complicaciones del trastorno.

Para abordar estos obstáculos, es crucial adaptar las herramientas diagnósticas al contexto ecuatoriano, fortaleciendo la capacitación de médicos generales en su uso adecuado y promoviendo programas de sensibilización dirigidos a padres y profesionales de la salud. A través de estas acciones, se podrá mejorar la detección precoz, reducir las disparidades en el diagnóstico y manejo, y garantizar un abordaje más equitativo y accesible para los niños afectados por el TEA.

Palabras claves: Trastorno del Espectro Autista (TEA), diagnóstico, limitaciones, M-CHAT.

ABSTRACT:

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition that affects communication, social interaction and causes repetitive behaviors. Its diagnosis and management involve a significant challenge in pediatrics, especially in resource-limited settings. This research aims to identify early signs of ASD and to evaluate the efficacy of available diagnostic tools through a literature review based on the PICO strategy. Forty-nine recent studies were reviewed showing that early signs, such as lack of eye contact, absence of social smiling and hypersensitivity to stimuli, are detectable from the first months of life.

Although there are recognized diagnostic tools such as the M-CHAT, SCQ and STAT, the study highlights that the ADEC (Autism Detection in Early Childhood) is presented as the most effective approach, especially for its methodology focused on direct observation, which has demonstrated high effectiveness in local research. This approach has been successfully adapted in the Ecuadorian context, showing promising results in the early identification of ASD. In turn, the combination of level I tools, such as PEDS and Denver II, complements this strategy, providing a comprehensive approach that optimizes detection in primary care settings, particularly in resource-constrained regions.

However, diagnostic techniques face significant challenges, such as limited access to specialized resources and sociocultural barriers that hinder the acceptance of timely diagnosis of ASD. These limitations can lead to delays in treatment, which exacerbate the complications of the disorder. To address these obstacles, it is crucial to adapt diagnostic tools to the Ecuadorian context, strengthening training of general physicians in their proper use and promoting awareness programs aimed at parents and health professionals. Through these actions, it will be possible to improve early detection, reduce disparities in diagnosis and management, and ensure a more equitable and accessible approach for children affected by ASD.

Keywords: Autism spectrum disorder (ASD), diagnosis, limitations.



Firmado electrónicamente por:
EDISON HERNAN
SALAZAR CALDERON

Reviewed by:

Mgs. Edison Salazar Calderón

ENGLISH PROFESSOR

I.D. 0603184698

1 CAPITULO I. INTRODUCCIÓN

El término trastornos del neurodesarrollo se utiliza para describir un grupo diverso de condiciones o discapacidades que surgen a partir de una interrupción temprana, significativa y sostenida en los procesos dinámicos que impulsan el desarrollo cerebral. Estas alteraciones generan deficiencias persistentes en el funcionamiento y en las habilidades de conducta adaptativa (López & Foster, 2022).

Estos trastornos presentan una base neurobiológica y pueden verse influenciados por factores ambientales. Aunque no existe una explicación definitiva sobre su causalidad, se han identificado ciertos factores de riesgo que afectan el desarrollo adecuado del sistema nervioso (Alonso, Hernandez, Pedroza, & García, 2023).

A nivel global, se calcula que aproximadamente el 20 % de la población infantil enfrenta algún tipo de problema de salud mental, siendo los trastornos del neurodesarrollo los más frecuentes entre ellos (Lara, Guss, Astudillo, Rivero, & Lazcano, 2020).

En México, se estima que alrededor del 4.5 % de los niños en edad escolar en los niveles básicos presenta dificultades relacionadas con el neurodesarrollo (Lara et al., 2020).

En Ecuador, no existen estadísticas detalladas exclusivamente sobre alteraciones del neurodesarrollo. Sin embargo, según los datos generales recopilados por el Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidad (CONADIS), en 2021 se registró que el 88.9 % de los niños de 0 a 6 años en el Cantón Quito presentaba algún tipo de discapacidad (Lopez, Jaramillo, & Burbano, 2023).

El Autismo es una de las condiciones médicas que afectan el desarrollo neurológico que acuerdo a la clasificación CIE con mayor uso en estos últimos años en relación a los diagnósticos de Trastornos Mentales (DSM-5), el TEA se considera una de las condiciones más comunes en la infancia, con una prevalencia global estimada entre el 1 % y el 2 %, y una tendencia al alza. Este incremento se relaciona con factores de riesgo que afectan a esta población vulnerable, como condiciones socioeconómicas desfavorables y entornos sociales limitados (López & Foster, 2022).

Actualmente, el TEA no es completamente una patología común; sin embargo, su detección temprana contribuye no solo a un adecuado desarrollo emocional, físico y social de la persona que lo padece, sino también a crear ambientes de empatía y respeto en el medio en el que se desarrolla. Además, la identificación temprana del TEA facilita la implementación de una terapéutica integral que permite la disminución de las secuelas a futuro a nivel del neurodesarrollo del niño (Lopez, Jaramillo, & Burbano, 2023).

El diagnóstico clínico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) se basa en los criterios establecidos en la 5ta edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5) y en la 10ma edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10). Según el DSM-5, el TEA se clasifica en dos áreas principales: dificultades en la comunicación y la interacción social, y la presencia de conductas restrictivas, repetitivas y estereotipadas, que afectan a los individuos a lo largo de su vida de manera diversa (López & Foster, 2022).

El diagnóstico adecuado del Trastorno del Espectro Autista (TEA) puede estructurarse en varios niveles de atención: el primer nivel se enfoca en la vigilancia del desarrollo, el segundo en la detección específica del TEA, y el tercero en una evaluación diagnóstica detallada realizada por especialistas (Hérvás & Maraver, 2020).

Tan pronto como identificado el problema existente y está en incremento en el país, surge la motivación para realizar el trabajo de investigación, el cual se fundamenta en lo importante y primordial de conocer las distintas técnicas de diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Es relevante destacar, en el Ecuador aún se cataloga al autismo como una “enfermedad rara” razón por la cual muchos niños y niñas no reciben la atención adecuada y oportuna, limitando aún su ingreso a centros educativos (Hérvás & Maraver, 2020).

Por lo cual, el propósito de este proyecto es reconocer las diversas técnicas de diagnóstico temprano y adecuado que no solo ayudarán a los y las niñas a un adecuado desarrollo de sus capacidades, sino también permitirá implementar nuevas estrategias para que tanto padres o cuidadores, maestros, médicos, entre otros tengan la capacidad de mantener un entorno donde los niños que padecen TEA se sientan cómodos.

1.1 Planteamiento del problema

El diagnóstico temprano del Trastorno del Espectro Autista (TEA), esencial para optimizar el manejo clínico, enfrenta desafíos críticos que limitan su efectividad. Las herramientas diagnósticas actuales, como la Lista de verificación modificada para el autismo en niños pequeños (M-CHAT R/F), la herramienta de detección del autismo en niños (STAT), el cuestionario de comunicación social (SCQ), presentan barreras en precisión y sensibilidad, especialmente en pacientes menores de tres años, y se debe a problemas relacionadas con el nivel socioeconómico y el idioma, así como el inadecuado nivel de instrucción en salud de los padres o cuidadores, el acceso restringido a herramientas de cribado individualizadas y a profesionales capacitados en ciertos entornos, lo que compromete la eficacia de estas herramientas en la identificación temprana del TEA (Del Valle, García, & Losada, 2022; De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que 1 de cada 160 niños en el mundo (0,625 %) tiene un Trastorno del Espectro Autista (TEA). En el Reino Unido, estudios muestran una prevalencia cercana al 1 % entre niños y adolescentes, con mayor incidencia en varones. Este trastorno, al no tener cura, afecta también a los adultos en proporciones similares (Lampert, 2018)

En Latinoamérica, se estima que entre 25 y 30 personas por cada 10,000 habitantes presentan TEA, según datos de 2011-2013. La sospecha suele surgir alrededor de los 18 meses de edad, y el diagnóstico definitivo se realiza, en promedio, a los cuatro años, principalmente por psicólogos, neurólogos o psiquiatras (Morochó, Sánchez, & Patiño, 2021).

En Ecuador, el Ministerio de Salud Pública reportó en 2017 un total de 1,581 casos diagnosticados dentro del espectro autista, incluyendo autismo infantil, autismo atípico, síndrome de Asperger y síndrome de Rett. Sin embargo, es probable que existan muchas personas con TEA sin diagnosticar debido a las dificultades en su detección (Lopez, Jaramillo, & Burbano, 2023).

Pese a las mejoras en técnicas diagnósticas, se ha evidenciado un mayor índice de diagnóstico del TEA, sin embargo no se refleja eficazmente que estas técnicas tengan impacto sobre el diagnóstico temprano en nuestro medio lo cual se traduce a las limitaciones que presentan estas al aplicarse en un contexto socio cultural diferente (De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020).

Todos estos factores se traducen en altas probabilidades de un diagnóstico tardío, y eso conlleva a un mayor índice de complicaciones. Se ha demostrado que en niños diagnosticados posterior a los 7 años muestran mayores dificultades emocionales, sociales y conductuales en comparación con aquellos que han sido diagnosticados a edades más tempranas, además de que son más propensos a padecer afecciones psiquiátricas coexistentes, lo que conlleva a que los tratamientos actuales no sean tan eficaces, ya que una intervención temprana y oportuna en niños con TEA ha demostrado

beneficios significativos en el desarrollo cognitivo, lingüístico y conductual en comparación con los niños que no han sido diagnosticados tempranamente, generando así un retraso en el tratamiento (Mandy , et al., 2022).

Identificar los signos tempranos del TEA y evaluar la efectividad, sensibilidad y precisión de las técnicas diagnósticas en contextos similares a Ecuador o de habla hispana es el propósito de esta investigación.

A través de un análisis crítico de la literatura, se busca determinar las limitaciones que estas técnicas presentan al implementarse en dichos entornos. Con esta evaluación, se pretende proponer mejoras que permitan reducir las brechas identificadas, favoreciendo un diagnóstico temprano que posibilite intervenciones oportunas que contribuyan a fortalecer adecuadas condiciones de vida de los niños con diagnóstico de TEA.

1.1.1 Justificación

Actualmente se estima que aproximadamente 1 de cada 100 niños padece de Trastorno del Espectro Autista (TEA) según datos otorgados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el año 2023. En Ecuador no se conoce con exactitud la cifra de niños y niñas que padecen TEA; sin embargo, según cifras del MSP en el año 2024, aproximadamente 4,179 estudiantes padecen TEA en el Sistema Nacional Público (Lopez, et al., 2023).

La investigación centrada en las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pacientes pediátricos representa un campo de estudio crucial, especialmente en el contexto de los avances recientes y las persistencias en los desafíos diagnósticos. A pesar de los esfuerzos significativos para lograr un diagnóstico más temprano, la edad media de diagnóstico del TEA aún se sitúa en torno a los 4-5 años. Esta brecha entre los avances científicos y la práctica

clínica resalta la necesidad imperante de un análisis para abordar las limitaciones actuales y proponer soluciones prácticas y eficaces (Hirota & King, 2023).

El presente trabajo de investigación tiene como objetivo la revisión de diversas fuentes bibliográficas para determinar las técnicas diagnósticas más utilizadas, así como aquellas con mayores porcentajes de resultados favorables, aplicadas en niños de diferentes edades. El fin es lograr un diagnóstico precoz y, con ello, intervenciones oportunas y adecuadas desde el primer nivel de atención, proporcionadas por médicos generales, con referencia para un manejo multidisciplinario en salud, que incluye a pediatras, psicólogos, psiquiatras, neurólogos, entre otros.

Así mismo, se busca conocer las barreras sociales, personales, culturales y hasta religiosas que limitan un diagnóstico y atención temprana, así como las limitaciones asociadas a las técnicas diagnósticas del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Factores como la accesibilidad a herramientas de cribado y la disponibilidad de profesionales capacitados pueden dificultar la detección temprana.

El conocimiento de estas limitaciones permitirá que posteriormente se realicen intervenciones que eliminen dichas barreras, con el objetivo de evitar complicaciones en el desarrollo personal, social, familiar y laboral.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo General

- Evaluar las técnicas para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pacientes pediátricos, enfocándose en su efectividad, limitaciones y adaptabilidad en distintos contextos de aplicación.

1.2.2 Objetivos Específicos

- Identificar los signos tempranos del Trastorno del Espectro Autista (TEA), relevantes para un diagnóstico oportuno en pacientes pediátricos.
- Comparar las principales técnicas diagnósticas del Trastorno del Espectro Autista (TEA), evaluando su precisión, sensibilidad y especificidad en función de su aplicación práctica.
- Describir las limitaciones durante la aplicación de las técnicas diagnósticas del Trastorno del Espectro Autista (TEA), considerando su adaptabilidad en contextos específicos.

2 CAPITULO II. MARCO TEÓRICO

2.1 Definición de Trastorno del Espectro Autista

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) se define en la literatura psiquiátrica como un trastorno neurológico del desarrollo, marcado por dificultades notables en la expresión verbal y no verbal, así como en las relaciones sociales. Las personas con autismo tienden a presentar conductas repetitivas, estereotipadas y patrones limitados de actividades (Alpert, 2021).

El diagnóstico puede realizarse entre los 18 y 24 meses, ya que es en este rango de edad cuando los síntomas distintivos se hacen evidentes, diferenciándose del desarrollo típico y de otros trastornos del desarrollo (Zeidan , et al., 2022).

Las características del TEA varían significativamente entre individuos, por lo tanto estas diferencias van desde deficiencias sociales leves hasta graves problemas de comunicación y conducta, una diversidad que refleja el uso del término "espectro" (Qin, Wang, Ning, Cui, & Wang, 2024).

Aunque su cura completa parece imposible, es preferible un diagnóstico temprano realizado por un equipo multidisciplinario, lo que permitirá adoptar abordajes tempranos individualizados para cada paciente lo que garantizará una adecuada integración del paciente a la sociedad (Farooq, Tehseen, Sabir, & Atal , 2023).

2.2 Diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista desde Kanner hasta el DSM- IV

La condición denominada como trastorno autista o autismo infantil fue descrita por primera vez por Kanner en su informe donde de 11 años quienes compartían características que hoy en día se sabe son claves del TEA: falta de interés social y comportamientos a los cuales denominó

“insistencia a la monotonía”, además de respuesta anormal al entorno en donde se desarrollaban incluidos ruidos fuertes, comida y objetos emocionales (Ferrara, et al., 2021).

El DSM-II de 1968 no incluía el autismo como diagnóstico específico, considerándolo parte de la esquizofrenia infantil. En las décadas siguientes, gracias a avances en genética y neurobiología, el autismo fue reconocido como categoría diagnóstica en el DSM-III en los años 80 y 90 (Ferrara, et al., 2021).

El DSM-III-R introduce un cambio significativo al reemplazar "autismo infantil" por "trastorno autista", alineándolo con el término utilizado en los manuales para describir trastornos mentales, y diferenciando así los problemas con etiología conocida (Ferrara, et al., 2021).

El DSM-5 introduce el término "espectro", integrando los nuevos modelos genéticos que incluyen interacciones poligénicas de diversos efectos, determinadas por polimorfismos de un nucleótido y variaciones en el número de copias (Celis & Ochoa, 2022).

2.3 Criterios Diagnósticos del Trastorno del Espectro Autista según el DSM-5

Según el DSM- 5 para cumplir con los criterios de diagnóstico, un individuo debe exhibir desafíos persistentes en la comunicación e interacción social en múltiples entornos y también demostrar síntomas en el dominio de patrones restringidos y repetitivos de comportamientos, intereses o actividades.

Tabla 1. Criterios diagnósticos del TEA, según el DSM-5.

<i>CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEL TEA EN EL DSM-5</i>
A. Desafíos de la comunicación e interacción social
1. Déficit de la reciprocidad socioemocional
2. Déficits en las conductas comunicativas no verbales utilizadas para la interacción social.
3. Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones.

B. Conductas repetitivas o estereotipadas

1. Movimientos motores, uso de objetos o habla estereotipados o repetitivos.
 2. Insistencia en la monotonía, adhesión inflexible a rutinas o patrones ritualizados de comportamiento verbal o no verbal.
 3. Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en intensidad o enfoque.
 4. Hiper o hiporeactividad a la información sensorial o interés inusual en aspectos sensoriales del entorno.
-

Fuente: Yu, Y., Ozonoff, S., & Miller, M. (2023). Assessment of Autism Spectrum Disorder. doi:<https://doi.org/10.1177/10731911231173089>.

2.4 Epidemiología

La prevalencia del Trastorno del Espectro Autista (TEA), actualmente estimada entre el 1% y el 2%, lo que sugiere que en varias regiones del mundo al menos uno de cada cien niños desarrolla esta condición, lo que traduce a un aumento significativo en los últimos años, en gran medida debido a la mejora en las técnicas diagnósticas y la mayor concienciación sobre el trastorno. A nivel demográfico, se observa una prevalencia mayor en hombres, quienes son diagnosticados tres a cuatro veces más que las mujeres, lo que destaca una tendencia estable en la distribución por género (Algra , 2022).

En cuanto a la edad de diagnóstico, un metaanálisis reciente realizado por Van 't Hof, et al., (2021) indican que el TEA se diagnostica a una edad promedio de 43 meses. Sin embargo, la presentación clínica de TEA no siempre es estática; Alrededor del 9% de los niños diagnosticados en la infancia temprana podrían no cumplir con los criterios diagnósticos en la edad adulta. Este cambio es común en niños que, desde los 2 años, han mostrado habilidades cognitivas superiores, recibido intervención temprana y experimentado una disminución en conductas repetitivas con el tiempo (Hyman, Levy, & Myers, 2020).

En el contexto de Ecuador, la prevalencia de TEA en niños de 5 años o menos se estimó en 2017 en 0,28% (0,18%–0,41%), y 1266 personas diagnosticadas con TEA estaban registradas en registros oficiales (Buffle, Armijos , Naranjo , & Gentaz , 2024).

Este panorama de cambio en la prevalencia y en la estabilidad de los síntomas ha sido impulsado en gran medida por avances en la concienciación pública y La reacción de salud pública a nivel mundial. Dichas mejoras en la identificación temprana del TEA reflejan una mayor sensibilidad diagnóstica, lo que contribuye a que las estimaciones epidemiológicas sobre el trastorno sean cambiantes y dependan de los avances en los criterios diagnósticos y metodologías de cribado en diferentes contextos (Zeidan , y otros, 2022).

2.5 Factores de Riesgo

2.5.1 Factores Genéticos

La investigación genética ha identificado más de 200 genes asociados con el TEA. Estas variantes no solo se han vinculado al TEA, sino también a otros trastornos neuropsiquiátricos, lo que refuerza la relevancia de condiciones genéticas en la predisposición a desarrollar el trastorno (Hongyuan, et al., 2021).

Sin embargo, la estimación de la heredabilidad del TEA varía considerablemente. Un estudio sugiere que la heredabilidad oscila entre el 38% y el 55%, llegando en algunos casos hasta el 95%. A pesar de estas cifras, estudios recientes sobre gemelos y familias plantean que la influencia genética podría ser menor de lo esperado, destacando el rol significativo de las condiciones del entorno en la manifestación del TEA (Bölte, Sonya, & Peter, 2019).

En conjunto, Love, et al. (2024) sugieren que la predisposición genética aumenta la susceptibilidad a factores ambientales como la inflamación, la disfunción mitocondrial y las alteraciones

hormonales, los cuales pueden influir en el desarrollo del TEA. Esto subraya un modelo multifactorial en el que la interacción entre genética y ambiente es crucial para comprender la etiología del trastorno.

2.5.2 Factores de Riesgo Ambientales Biológicos

El entorno puede desempeñar diferentes roles en relación al TEA; puede ser causal si es perjudicial y precede al desarrollo del TEA, actuar como mediador si interviene en la relación entre predisposición genética y el TEA, ser un moderador si influye en la gravedad del autismo o ser protector si reduce el riesgo de padecerlo. El entorno biológico abarca influencias y exposiciones químicas, bacterianas, virales o físicas que afectan directamente la fisiología del individuo. Por otro lado, los factores psicosociales se refieren a los entornos psicológicos, sociales y culturales que inciden principalmente en las funciones mentales y secundariamente en la fisiología. Entender el papel de estos factores ambientales en la etiología del TEA es crucial para desarrollar estrategias preventivas y diseñar intervenciones basadas en la evidencia (Bölte, Sonya, & Peter, 2019).

2.5.3 Factores de Riesgo Prenatales

Edad de los padres.

La edad avanzada de los progenitores ha sido establecida como una variable de riesgo significativo para el desarrollo de trastornos neuropsiquiátricos, como el trastorno del espectro autista (TEA). Asimismo, se ha encontrado que el riesgo de TEA puede transmitirse a través de generaciones, ya que la edad longeva de los abuelos también contribuye al aumento de este riesgo en la descendencia (Bölte, Sonya, & Peter, 2019).

Los estudios recientes que evalúan la relación entre la edad parental avanzada y el TEA muestran un incremento significativo en el riesgo. Un metaanálisis que incluyó 27 estudios encontró que los

padres de mayor edad están asociados con un aumento en la probabilidad de TEA en sus hijos. En relación con la categoría de edad parental avanzada, se registró un odds ratio (OR) de 1,41 (IC del 95%: 1,29-1,55) para las madres, mientras que para los padres, el OR fue de 1,55 (IC del 95%: 1,39-1,73) (Bölte, Sonya, & Peter, 2019).

2.5.4 Factores Relacionados al Embarazo

Condiciones de riesgo durante el embarazo, como la hipertensión, la obesidad y la diabetes gestacional, influyen de manera significativa en el desarrollo neurológico del feto, incrementando así la probabilidad de que el niño desarrolle TEA. La hipertensión, especialmente con preeclampsia sobreañadida, puede alterar el ambiente uterino y afectar el desarrollo cognitivo y vascular del feto. Por otro lado, la obesidad materna, combinada con diabetes gestacional, incrementa entre 1,3 y 2,0 veces las probabilidades de TEA, según un metaanálisis que halló un aumento del riesgo entre 1,5 y 1,7 veces en hijos de madres con diabetes gestacional en comparación con madres sin esta condición (Bölte, Sonya, & Peter, 2019; Love, et al., 2024).

Además, las infecciones durante el embarazo activan la respuesta inmunitaria materna (MIA), lo que se relaciona con un incremento de 2,1 veces en el riesgo de TEA y retrasos en el desarrollo del habla y el lenguaje. Estos factores subrayan la importancia del control materno para minimizar complicaciones neurológicas en la descendencia (Bölte, Sonya, & Peter, 2019; Love, et al., 2024).

2.5.5 Factores Perinatales

La relación entre varios factores perinatales y el riesgo de Trastorno del Espectro Autista (TEA), sugiriendo, lo cual si bien estos factores, como la prematuridad, el parto por cesárea y la hipoxia, están asociados con TEA, es poco probable que sean causales directas, en su lugar, podrían formar parte de un conjunto de fenómenos que reflejan una predisposición genética al apareamiento del TEA. (Salehi, y otros, 2024)

Diversos estudios han identificado ocho factores de riesgo asociados al TEA, que incluyen enfermedades como la enfermedad coronaria, macrosomía, bajo peso al nacer, e ictericia, entre otros. Estos factores fueron evaluados mediante odds ratios y riesgos relativos, destacando especialmente el bajo peso al nacer y el muy bajo peso al nacer, los cuales presentan un riesgo significativamente mayor. También se observó que el sexo masculino tiene un riesgo incrementado (Bölte, Sonya, & Peter, 2019; Salehi, et al., 2024).

2.6 Signos precoces del Trastorno del Espectro Autista

Los primeros signos específicos del Trastorno del Espectro Autista (TEA) suelen manifestarse como alteraciones sutiles en la comunicación social, detectables desde los 6 meses de edad. Estos incluyen tasas más bajas de comportamientos sociales, como el contacto visual, las sonrisas o la vocalización hacia los adultos, la respuesta al propio nombre y la atención conjunta. Esta disminución de comportamientos sociales se debe a un deterioro en la atención al movimiento biológico, particularmente a los ojos y la boca de otras personas, lo que afecta negativamente el progreso del lenguaje y la asimilación de conocimiento social. Entre los 6 y los 12 meses, muchos bebés con TEA experimentan regresión, perdiendo habilidades previamente adquiridas (Ozonoff & Iosif, 2019; Tanner & Katerina, 2021).

A partir del segundo año de vida, las alteraciones en la comunicación social se vuelven más evidentes, incluyendo la falta de gestos de compartir, la disminución de la reciprocidad social y la comunicación menos coordinada, que involucra la mirada, la expresión facial y las vocalizaciones. Durante este tiempo, las preocupaciones de los padres pueden volverse más claras, aunque los signos a menudo son complicados de identificar en las fases iniciales (Gaffrey , Markert , & Yu , 2020).

En cuanto a los signos de procesamiento sensorial alterado, las hiperreactividades al sonido o al tacto son de los primeros indicadores en bebés que posteriormente son diagnosticados con TEA, mientras que con el tiempo, también pueden observarse signos de hiporreactividad, como la falta de respuesta a ruidos fuertes o dolor (Algra , 2022).

En relación con el desarrollo motor, algunos bebés con TEA pueden mostrar un desarrollo motor menos avanzado y movimientos repetitivos como el aleteo de manos. Sin embargo, estos signos motores tienden a ser sutiles y en muchos casos los bebés se desempeñan dentro de las normas esperadas, lo que hace que los retrasos motores sean más difíciles de identificar hasta que los retrasos en habilidades motoras y comportamientos repetitivos se vuelvan más prominentes después de los 12 meses (Algra , 2022; Ozonoff & Iosif, 2019).

Las afecciones coexistentes son frecuentes en niños con TEA y afectan tanto su funcionamiento como el de su familia, además de influir en el manejo clínico. Estas afecciones incluyen problemas médicos, otros diagnósticos del desarrollo o de conducta como TDAH, así como conductas como rechazo a la comida, autolesión y agresión.

A continuación, se presentan los signos precoces más característicos del TEA en dependencia de la edad del niño o niña:

Tabla 2. Sintomatología de Alarma en pacientes con TEA.

Síntoma	
A los 12 meses	No reacciona al llamado por su nombre
A los 14 meses	No indica objetos para mostrar interés
A los 18 meses	No imita juegos

General

Evita mirar a los ojos y suele preferir estar solo.

Presenta retraso en su desarrollo.

Tiene dificultades para entender las emociones ajenas o para expresar las propias.

Muestra retraso en el habla y en las capacidades lingüísticas.

Repite constantemente palabras o frases (ecolalia).

Responde de manera irrelevante a las preguntas.

Se angustia por cambios pequeños o mínimos.

Muestra intereses intensos o excesivos en ciertos temas.

Realiza movimientos repetitivos, como agitar las manos, balancearse o girar en círculos.

Reacciona de manera inusual ante estímulos sensoriales como sonidos, olores, sabores, imágenes o texturas.

Fuente: Hyman, S., Levy, S., & Myers, S. (January de 2020). Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. American Academy of Pediatrics, 145. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2019-3447>

2.7 Técnicas diagnósticas del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pacientes

pediátricos

Según los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC), los primeros signos del TEA se manifiestan en la receptividad a la convivencia social, incluyendo la evasión del contacto visual, la ausencia de respuesta al ser llamado por su nombre a los nueve meses y la falta de expresiones faciales como alegría o tristeza (Okoye, et al., 2023).

Aunque el TEA se ha diagnosticado comúnmente en niños de 2 años, puede ser identificado más tarde según la gravedad de los síntomas. La detección temprana por parte de cuidadores y profesionales de la salud es crucial para facilitar diagnósticos e intervenciones adecuadas, las cuales a su vez pueden mejorar el progreso en habilidades como la comunicación y la interacción social (Okoye, et al., 2023).

Recibir un diagnóstico temprano (entre los dos y los cinco años) puede brindar oportunidades de terapias que ayudan a mejorar áreas específicas en un niño pequeño, como la expresión verbal, la relación social y las destrezas motoras. Optar por la terapia a una edad temprana podría reducir la frustración del niño y potencialmente optimizar su bienestar (Mandy , et al., 2022).

Dado que el cerebro de un niño todavía está creciendo y desarrollándose en las etapas iniciales de la vida, la intervención temprana tiene un impacto más significativo y provechoso a diferencia de iniciar con la terapia a una edad mayor (Shi, et al., 2021).

En la Atención Primaria de Salud, especialmente los médicos, desempeñan un importante papel en la identificación temprana del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Al ser el primer nivel de atención, estos profesionales tienen un contacto constante con la comunidad, lo que les facilita la observación del crecimiento infantil en las habituales consultas de control del niño sano. Estas interacciones, junto con actividades rutinarias como la colocación de vacunas y las consultas por enfermedades infecciosas comunes, constituyen oportunidades valiosas para evaluar signos de alerta del TEA (Shi, et al., 2021).

Estos hechos permiten una observación cuidadosa del desarrollo y el comportamiento del niño en el período crítico para el diagnóstico del TEA, lo que significa que el médico general puede ser el primero en notar los signos conductuales de los trastornos (Crane, Chester, Goddard, Henry, & Hill, 2019).

La familiarización de los hitos del desarrollo de los niños es fundamental para el diagnóstico del TEA. Los hitos del desarrollo son pautas para que los padres y médicos de atención primaria puedan realizar un seguimiento del desarrollo de un niño desde el nacimiento hasta los cinco años. Estos hitos cubren las habilidades sociales y emocionales, el lenguaje y la comunicación, el

desarrollo cognitivo y el crecimiento físico. Las pautas brindan información sobre lo que los niños deberían poder hacer a determinadas edades y pueden ayudar a identificar posibles retrasos o problemas del desarrollo. Es importante señalar que los niños se desarrollan a su propio ritmo y los hitos deben usarse como una guía general en lugar de una regla estricta (Okoye, et al., 2023).

Se sugiere realizar pruebas de detección de TEA en todos los niños, combinando la vigilancia del desarrollo en cada consulta y evaluaciones específicas a los 18 y 24 meses durante las visitas de atención primaria (Hyman, Levy, & Myers, 2020).

Existen distintas pruebas diagnósticas que se pueden aplicar, la mayoría de ellas adaptadas para que padres y/o cuidadores puedan responderlas. Sin embargo, es importante tener en cuenta que las barreras del idioma, las traducciones imprecisas y el bajo nivel de alfabetización de los padres pueden dificultar el correcto uso de los cuestionarios que deben completar. Por lo tanto, al seleccionar los instrumentos de evaluación, es fundamental considerar su evidencia empírica, la estandarización en poblaciones grandes y las propiedades psicométricas, para asegurar su efectividad en el contexto de las familias y cuidadores (De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020).

A lo largo de los años se han realizado esfuerzos para desarrollar medidas diagnósticas predictivas y precisas para identificar lo mejor posible a los niños pequeños en riesgo de padecer TEA. Estas herramientas generalmente se clasifican por su propósito de detección sistematizado por niveles (Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020).

Las herramientas de detección se emplean en distintos niveles de atención en salud, tanto en sistemas globales y latinoamericanos como en contextos específicos. Estas técnicas facilitan un diagnóstico gradual, comenzando con el tamizaje en atención primaria, seguido de evaluaciones

más específicas en atención secundaria y, finalmente, confirmación diagnóstica en atención terciaria (Dos Santos, et al., 2024).

En este modelo sistemático, las herramientas de nivel 1 permiten un tamizaje inicial en la población general, normalmente realizado por los padres o pediatras en controles de salud infantil. Las herramientas de nivel 2 evalúan de manera más precisa a los niños considerados de alto riesgo y, por último, las de nivel 3 brindan un diagnóstico exhaustivo mediante observación directa en un entorno clínico especializado. Este enfoque asegura un abordaje adaptado a cada nivel de atención y a las necesidades de cada contexto (Yu, Ozonoff, & Miller, 2023; Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020; Mata Iturralde, Alonso Esteban, Alcantud, & Joven, 2024).

Las técnicas de nivel 1 incluyen herramientas de detección temprana como el STAT (Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children), diseñado específicamente para especialistas en salud que desempeñan su labor en ambientes con niños pequeños. Esta herramienta, compuesta por 12 ítems, evalúa habilidades sociales y comunicativas fundamentales mediante actividades de juego, imitación, solicitud y atención conjunta. La administración del STAT toma unos 20 minutos, facilitando una evaluación rápida y efectiva en la identificación temprana del autismo en contextos comunitarios (Hyman, Levy, & Myers, 2020).

Otra herramienta importante es la Bayley Scales of Infant and Toddler Development (Bayley-III), que evalúa el desarrollo infantil en niños de 1 a 42 meses. Esta escala abarca cinco subáreas clave: desarrollo cognitivo, lenguaje, habilidades motoras, socioemocionales y de conducta adaptativa. En su versión en inglés, la Bayley-III ha demostrado altos niveles de confiabilidad (0.87-0.93) y una especificidad notable (92.3%) para detectar retrasos cognitivos leves a moderados, así como una especificidad del 81.1% a 85.7% en el área del lenguaje. Además, su versión en español ha sido validada en Chile, donde presenta una sensibilidad del 53% y una especificidad del 88% al

predecir retrasos cognitivos en edad escolar en comparación con el Cuestionario de Edades y Etapas (ASQ-CI) (Schonhaut , Perez , Armijo , & Maturana , 2020; Mata Iturralde, et al.,2024).

La evaluación del estado de desarrollo de los padres (PEDS) determina un instrumento valioso en la identificación de probables cambios en el desarrollo infantil, ya que permite obtener información clave sobre habilidades motoras, de lenguaje y de autoayuda mediante una entrevista con los padres o cuidadores, quienes conocen de cerca el comportamiento y las habilidades del niño (Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020).

Cuando esta evaluación sugiere comportamientos asociados con el Trastorno del Espectro Autista (TEA), es recomendable que el pediatra derive al niño a un especialista para una valoración detallada. Al incluir la perspectiva del cuidador principal en el proceso de evaluación, se logra una comprensión más profunda del desarrollo del niño, lo cual orienta hacia un diagnóstico más preciso y facilita la toma de decisiones en cuanto a intervenciones necesarias (Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020).

En el nivel II, la Lista de Verificación Modificada para el Autismo en Niños Pequeños, Revisada con Seguimiento (M-CHAT-R/F), es una herramienta ampliamente empleada en el diagnóstico del TEA en niños de entre 16 y 30 meses. El proceso de evaluación se divide en dos etapas: inicialmente, los padres completan un cuestionario de 20 preguntas de sí/no, diseñado para identificar signos tempranos complicaciones en la comunicación social y otros indicadores de autismo. Dependiendo de la puntuación obtenida, se determinan los pasos a seguir: una puntuación de 2 o menos se considera de bajo riesgo, mientras que una puntuación de entre 3 y 7 indica un riesgo moderado, en cuyo caso se emplea un dialogo de seguimiento con los progenitores para obtener información adicional. En situaciones de alto riesgo (puntuación de 8 o más), el seguimiento se omite y el niño es derivado directamente para evaluación diagnóstica y servicios

de intervención temprana, su duración aproximada de aplicación es de 10 a 15 minutos (Okoye, et al., 2023).

En este mismo contexto, M-CHAT-R/F es sumamente eficaz para detectar TEA debido a sus altos niveles de sensibilidad (0.85) y especificidad (0.99), lo cual se ha confirmado a través de su validación en una amplia muestra. Esta capacidad de precisión permite identificar de manera confiable tanto casos de autismo como de otros trastornos del desarrollo, presentando un valor predictivo positivo de 0.48 para el TEA y de 0.95 para otras condiciones del desarrollo. Al haber sido traducida a más de 40 idiomas, la herramienta ha demostrado efectividad en varias adaptaciones culturales, como en España, China y Taiwán, confirmando su aplicabilidad global (Robins, et al., 2018; Dai, et al., 2021).

Complementando esta evaluación de nivel II, se encuentra el Autism Detection in Early Childhood (ADEC), una herramienta observacional diseñada para evaluar a pediátricos a partir del primer año de edad. A diferencia de cuestionarios basados en reportes de los padres, el ADEC evalúa conductas directamente a través de actividades de juego, lo que permite minimizar sesgos culturales y sociodemográficos. Con un sistema de puntuación claro, donde valores bajos (menos de 10 puntos) indican baja probabilidad de TEA, y valores altos (de 14 a 19) sugieren una probabilidad elevada, el ADEC se destaca por su alta consistencia interna y confiabilidad. Estudios han mostrado que, con un punto de corte de 11, esta herramienta alcanza una sensibilidad perfecta (1.0) y especificidad de 0.89, consolidándose como un recurso confiable para la detección y el manejo temprano del TEA (Mata Iturralde, Alonso Esteban, Alcantud, & Joven, 2024).

Además, el Cuestionario de Comunicación Social (SCQ), se suma a las herramientas de nivel II como instrumento útil para la detección del TEA, particularmente en niños mayores de 4 años y hasta adultos de 40 años siempre que posean una edad mental mayor a los 2 años. Este cuestionario consta de 40 preguntas cerradas de sí o no, respondidas por el cuidador, y evalúa la interacción social recíproca, el lenguaje y los patrones de conducta estereotipada. El SCQ presenta dos modalidades: una que revisa el historial de desarrollo ("de por vida") y otra que se enfoca en las conductas de los últimos tres meses ("actual"). Con un punto de corte de 15, muestra una sensibilidad de 0.85 y una especificidad de 0.75, lo que destaca su eficacia en la identificación del autismo (Guthrie, et al., 2019; Gau, et al., 2020).

Para avanzar hacia un diagnóstico efectivo, en el contexto de nivel III, se recurre a herramientas consideradas de referencia y mayor precisión, al ser altamente especializados permiten una evaluación más profunda y específica. Dentro de estos destaca como "Gold Standard", al Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (ADOS-2), éste es un test estandarizado que consta de cinco módulos con algoritmos diagnósticos que ayudan al examinador observar el comportamiento del niño a distintos niveles de desarrollo y lenguaje en dependencia de la edad del paciente, el ADOS-2 evalúa lo siguiente; comunicación, interacción, juego o uso imaginativo de los materiales y conductas repetitivas (Dos Santos, et al., 2024)

Además del ADOS-2, otra herramienta esencial en el nivel III es el Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), que puede aplicarse en combinación con el ADOS-2 o de manera independiente. El ADI-R es una entrevista estructurada realizada a los cuidadores o, en algunos casos, directamente a adolescentes y adultos con TEA. Este instrumento es útil especialmente en niños mayores de dos años; sin embargo, se están desarrollando algoritmos que permitirán su uso en menores de hasta 12 meses, lo que amplía su alcance diagnóstico (Hérvás & Maraver, 2020).

Si bien el ADOS-2 y el ADI-R se emplean en conjunto en muchos casos, el ADOS-2 destaca por su alta sensibilidad, cercana al 95%; no obstante, en cuanto a especificidad, presenta ciertas limitaciones, especialmente en niños con discapacidad intelectual y sin lenguaje, donde ésta especificidad puede reducirse hasta un 20% en casos complejos (Vega & Rojas, 2022).

Para comprender los procesos de diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en Ecuador, es esencial considerar las pautas delineadas en la Guía de práctica clínica del Ministerio de Salud Pública (MSP) de 2017. Titulada “Trastorno del espectro autista en niños y adolescentes: detección, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento”, esta guía resalta que la identificación temprana del TEA puede llevarse a cabo en cualquier nivel de atención, aunque subraya la importancia del primer nivel, especialmente en la prevención de complicaciones y en la detección temprana del TEA a través de un seguimiento integral en el control del niño sano.

En este contexto, el primer nivel de atención adquiere especial relevancia, pues allí se recomienda que los profesionales de salud realicen un monitoreo constante del neurodesarrollo del niño, incluyendo entrevistas a los padres para resolver dudas y sugerir actividades de estimulación. Esta estrategia se orienta a identificar cualquier alteración en el desarrollo de manera oportuna, facilitando la intervención temprana y evitando la progresión de posibles retrasos (Mata Iturralde, et al., 2024).

Para evaluar el desarrollo en el primer nivel, el MSP de Ecuador sugiere el uso de pruebas como el Denver II en momentos específicos, especialmente en caso de sospechas de TEA. Esta herramienta de tamizaje permite detectar posibles retrasos en el lenguaje y el desarrollo social del niño, áreas que, en caso de resultados anómalos, requieren confirmación inmediata de la sospecha de TEA. La prueba Denver II se destaca no solo por su efectividad en la detección de problemas tempranos, sino también por su alta confiabilidad, demostrada en su capacidad para producir

resultados consistentes y reproducibles, con una correlación superior a 0,90 en aplicaciones repetidas (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2017).

En el caso del segundo y tercer nivel de atención, la guía del MSP recomienda la aplicación del test M-CHAT ya que este test investiga tres conductas claves que se encuentran ausentes en un niño con TEA, se incluye gestos para comunicar intenciones, seguir la mirada de otros y jugar de manera simbólica (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2017).

A pesar de que muchas de las herramientas aplicativos se han traducido al español con el fin de que su alcance se maximice; en países como Ecuador, la observación directa del comportamiento infantil sigue siendo clave para el diagnóstico temprano del Trastorno del Espectro Autista (TEA), especialmente en contextos socioculturales específicos como el ecuatoriano. En la ciudad de Guayaquil, se adaptó la herramienta Autism Detection in Early Childhood (ADEC) al contexto local (ADEC-GU), aplicándose entre 2021 y 2022 en catorce centros de la “Fundación Huerto de los Olivos”. Esta adaptación mantuvo los estándares internacionales del ADEC original, con prototipos específicos para cada uno de los 16 ítems, y se utilizó en familias de bajos recursos. Los niños en riesgo fueron evaluados con el ADEC-GU y, en caso de resultados positivos, se aplicó el ADOS-2 para confirmar el diagnóstico (Buffle, Armijos , Naranjo , & Gentaz , 2024; Mata Iturralde, et al., 2024).

Los resultados del ADEC-GU en Guayaquil demostraron una alta eficacia con una sensibilidad de 0.88, especificidad de 1.00, y valores predictivos positivos y negativos de 0.95 y 0.99, respectivamente. Su precisión general fue de 0.99, superando otras herramientas como el M-CHAT-R (0.93) y el M-CHAT-R/F (0.94). Estos datos respaldan la fiabilidad del ADEC-GU, mostrando su capacidad para realizar diagnósticos precisos y oportunos del TEA en el contexto local (Mata Iturralde, et al., 2024).

2.8 Limitaciones en el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA)

La complejidad del diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) se debe en gran parte a la variabilidad en la edad de aparición y a la diversidad de los síntomas iniciales. A estas dificultades propias del trastorno se suman factores adicionales que dificultan su detección, incluyendo los sesgos geográficos, las barreras socioculturales relacionadas con el nivel socioeconómico y el idioma, así como el bajo nivel de alfabetización en salud de los padres. Además, la implementación de técnicas diagnósticas enfrenta limitaciones debido al acceso restringido a herramientas de cribado individualizadas y a profesionales capacitados en ciertos entornos, lo que compromete la eficacia de estas herramientas en la identificación temprana del TEA (Hyman, Levy, & Myers; 2020; Buffle, Armijos, et al., 2024).

Asimismo, la investigación sobre el TEA está sesgada hacia países de altos ingresos, que representan solo el 20% de la población mundial. Este enfoque limitado deja a muchas personas con TEA en países de ingresos bajos y medios sin diagnóstico ni acceso a servicios de apoyo o educación, restringiendo notablemente sus oportunidades de desarrollo y bienestar (De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020).

Para abordar esta disparidad, se han realizado intentos de adaptar instrumentos de detección de TEA a diferentes regiones culturales y socioeconómicas. Sin embargo, los resultados muestran limitaciones en la eficacia de estos instrumentos, reflejadas en baja sensibilidad y especificidad. Por ejemplo, estudios indican que la lista de verificación modificada para el autismo en niños (M-CHAT) presenta altas tasas de falsos positivos en ciertas poblaciones, y la entrevista de diagnóstico de autismo revisada (ADI-R) muestra menor precisión en ciertos dominios al aplicarse en grupos hispanos. Además (SCQ) experimenta valores de sensibilidad de 0.71 y especificidad de 0.54 si este se utiliza en niños pequeños antes de los 4 años de edad. Esto subraya la necesidad de mejorar

estas herramientas para hacerlas más inclusivas y aplicables en una gama más amplia de escenarios (De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020).

Otro obstáculo importante es la alfabetización en salud y el conocimiento sobre el desarrollo infantil típico. En países de altos ingresos, la edad promedio de detección de problemas de desarrollo es entre los 14 y 19 meses, mientras que en países de condiciones socioeconómicas diferentes, esta edad aumenta a entre 24 y 31 meses. La conciencia limitada sobre el autismo y las diferencias en la accesibilidad y disponibilidad de profesionales afectan directamente la identificación temprana del TEA (Hyman, Levy, & Myers, 2020).

La falta de acceso a herramientas de cribado adaptadas y la insuficiencia de profesionales capacitados son también barreras críticas, especialmente en regiones con recursos limitados. En estos entornos, los profesionales a menudo carecen de las herramientas estandarizadas necesarias para realizar cribados, especialmente cuando no existen preocupaciones previas de los padres, lo cual reduce las posibilidades de detección temprana y oportuna del TEA (Dos Santos, et al., 2024).

Las limitaciones en la aplicación de herramientas diagnósticas para el TEA en Ecuador representan un reto significativo, especialmente en contextos culturales diversos dentro del país. A pesar de los esfuerzos por adaptar y validar estas herramientas, su confiabilidad puede verse comprometida debido a traducciones inadecuadas y a una falta de adaptación específica al contexto local. Un estudio en Ecuador evidenció que estas herramientas suelen percibirse como poco útiles para niños con desarrollo normotípico, con problemas de fiabilidad en las respuestas de los padres y dificultades de accesibilidad. Estos hallazgos coinciden con investigaciones realizadas en diferentes regiones, que también reportan variaciones en la precisión diagnóstica en función del contexto sociocultural (Buffle, Armijos, Naranjo, & Gentaz, 2024).

Además, en Ecuador, barreras adicionales afectan la identificación temprana del TEA. Un estudio de 2019, que incluyó a 183 pediatras y médicos de familia, identificó como obstáculos la falta de tiempo para realizar cribados, la carencia de recursos adaptados y la necesidad de una formación especializada. En una escala regional, un estudio de 2020 en América Latina reportó que largas listas de espera, altos costos de tratamiento y la falta de servicios especializados limitan el acceso a diagnóstico y tratamiento del TEA. Estos desafíos subrayan la necesidad de fortalecer los sistemas de salud en la región para mejorar la accesibilidad y eficacia de los servicios de detección y atención temprana (Buffle, Armijos, Naranjo, & Gentaz, 2024).

Por último, para evitar generalizaciones en la investigación sobre el autismo, es fundamental realizar estudios tanto cualitativos como cuantitativos empleando un enfoque "émico", en el cual se tome en cuenta la cultura local de las poblaciones estudiadas. Esto permitirá garantizar que el constructor de TEA sea teóricamente relevante y aplicable en diferentes culturas, contribuyendo a una comprensión más equitativa y universal del diagnóstico y manejo del TEA (De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020; Hyman, Levy, & Myers, 2020).

2.9 Complicaciones asociadas al diagnóstico tardío del Trastorno del Espectro Autista (TEA) y la importancia del tratamiento oportuno.

El diagnóstico tardío del Trastorno del Espectro Autista (TEA) se asocia con diversas complicaciones que impactan el desarrollo integral de los pacientes, restringiendo las oportunidades de intervención temprana que podrían optimizar. Estudios prospectivos han mostrado que niños diagnosticados después de los 7 años experimentan un crecimiento más marcado de sus dificultades emocionales, sociales y conductuales en comparación con aquellos diagnosticados antes. Estos niños puntúan en rangos anormales o limítrofes en cuestionarios como el de fortalezas y dificultades (SDQ), con altos porcentajes en problemas emocionales (32%),

conducta problemática (49%), hiperactividad (51%) y problemas con sus compañeros (50%). Este diagnóstico tardío limita el acceso a intervenciones que podrían haber mitigado estas dificultades (Mandy ,et al., 2022).

Además, el diagnóstico tardío está vinculado a una mayor probabilidad de trastornos psiquiátricos, especialmente en la adolescencia, complicando su salud mental y social. También afecta el desarrollo del lenguaje y la comunicación, dificultando el desarrollo académico y social de los niños diagnosticados más allá de los 7 años (Yeh, et al., 2023).

Otra consecuencia es la posibilidad de regresión tardía, un fenómeno poco frecuente pero grave en el que adolescentes con TEA experimentan una pérdida de funciones significativa, incluyendo síntomas de catatonia. Además, las condiciones neuropsicológicas concurrentes, son comunes en adolescentes con diagnóstico tardío, lo cual dificulta la transición a la vida adulta y su adaptación en entornos sociales y laborales. Estas complicaciones subrayan la importancia de un diagnóstico temprano para mitigar el impacto negativo (Hughes ,et al., 2023).

Los estudios sobre intervención temprana en niños con TEA demuestran que un diagnóstico y tratamiento oportuno benefician significativamente el desarrollo cognitivo, lingüístico y conductual. En una revisión de 18 estudios con 495 niños, se encontró que el modelo Denver (ESDM) tuvo un mayor impacto en el aumento del coeficiente intelectual, mientras que la intervención conductual intensiva (EIBI) fue más efectiva para reducir síntomas del TEA. Además, factores como la intervención de los cuidadores, mayor intensidad y duración del tratamiento favorecieron mejoras significativas en el coeficiente intelectual y el funcionamiento social adaptativo (Shi, et al., 2021; Hirota & King, 2023).

Las intervenciones intensivas como el modelo Early Start Denver benefician a niños menores de 5 años al mejorar el lenguaje, juego y comunicación social, promoviendo una adaptación temprana y reducción sostenida de síntomas. Para afecciones psiquiátricas coexistentes, la farmacoterapia complementa el tratamiento conductual, reducen la irritabilidad y agresión, y los psicoestimulantes ayudan con el déficit de atención, aunque pueden generar efectos secundarios en apetito, peso y sueño, requiriendo siempre supervisión cuidadosa (Shi, et al., 2021).

3 CAPÍTULO III. METODOLOGÍA

3.1 TIPO DE INVESTIGACIÓN

Se trata de un estudio de carácter descriptivo y bibliográfico, enfocado en la recopilación y el análisis de datos previos relacionados con las técnicas diagnósticas más utilizadas en la valoración pediátrica del Trastorno del Espectro Autista (TEA).

El respectivo análisis de la información recolectada permitirá que mediante la aplicación de diferentes pruebas o test a niños y niñas en edad temprana se eviten complicaciones en el desarrollo adecuado de dicha población

3.2 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN

El enfoque metodológico utilizado en este estudio se fundamentó en el método PRISMA, el cual consiste en realizar una búsqueda inicial seguida de la selección de información relevante que respalde el tema principal de la investigación, permitiendo la construcción de un marco teórico sólido.

Para recopilar la información necesaria para este trabajo, se establecieron criterios de inclusión y exclusión con el fin de eliminar los artículos que no contribuyeran al estudio, garantizando así que los datos seleccionados fueran actuales y provenientes de fuentes adecuadas para su análisis.

3.3 CONSIDERACIONES ÉTICAS

Dado que este estudio se fundamenta en una revisión bibliográfica, no fue requerido contar con la aprobación de un comité de bioética. Durante todo el proceso de investigación, se aseguraron el respeto y la observancia de los derechos de autor de las ideas y la información presentadas en los artículos científicos utilizados.

Es así que los datos obtenidos en el proceso investigativo serán utilizados únicamente con fines educativos garantizando el respeto ético a cada autor y/o autora.

3.4 TÉCNICA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

La información utilizada en este documento fue recopilada a través de una revisión sistemática de la literatura disponible en diversas bases de datos confiables, como PubMed, Scielo, Google Académico y UpToDate.

La importancia del uso de palabras claves permite discernir aquella información que será clave en el desarrollo y sustentación del presente trabajo de aquella que no aporta con datos relevantes en el mismo.

3.4.1 Criterios de inclusión

Tabla 3. Criterios de Inclusión.

<i>Criterios de inclusión</i>	<i>Justificación</i>
Artículos científicos publicados en el rango de 5 años (2019-2024)	Garantizar información actualizada, con el fin de que el presente documento cuente con datos relevantes.
Artículos Científicos en bases de datos científicas confiables y fuentes primarias.	Asegurar la fiabilidad de las técnicas para diagnóstico de TEA presentadas en ésta revisión de la bibliografía
Artículos que se hayan redactado en idioma español e inglés	Con el fin de incluir diferentes artículos de las técnicas aplicadas en países en donde predomina el idioma inglés y español
Artículos científicos con información y datos que aporten a conocer las diferentes técnicas diagnósticas que existen en la actualidad para el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en pacientes pediátricos.	Garantizar resultados que contribuyan con información adicional al tema escogido.

Fuente: Elaborado por los autores

3.4.2 Criterios de exclusión

Tabla 4. Criterios de Exclusión

<i>Criterios de exclusión</i>	<i>Justificación</i>
Artículos científicos que no se encuentren en bases científicas avaladas y confiables	Asegurar que la información que se presente en este documento sea 100% confiable para su posterior uso en el diagnóstico de TEA en pacientes pediátricos.
Artículos científicos que no respeten el lapso de publicación de 2019-2024.	Garantizar una información actualizada con el fin de que las técnicas que se apliquen cuenten con la validación de profesionales quienes las han aplicado con éxito.
Artículos que se presenten de forma inconclusa	Asegurar una continuidad en la información con el fin de disponer un análisis completo.

Fuente: Elaborado por los autores.

3.5 POBLACIÓN DE ESTUDIO Y TAMAÑO DE MUESTRA

Dado que se trata de un trabajo de revisión bibliográfica, la población de estudio estará compuesta por el conjunto de artículos seleccionados para la recopilación y análisis de la información que contienen. Estos artículos deberán abordar las técnicas más comunes para la aplicación de TEA en pacientes pediátricos. Para la selección de los artículos más pertinentes a nuestro estudio, se aplicarán criterios de inclusión y exclusión.

3.6 MÉTODO DE ANÁLISIS Y PROCESAMIENTO DE DATOS

En este estudio, se empleó la técnica de revisión documental a lo largo de todo el proceso de desarrollo. Se llevó a cabo un análisis detallado de la información recopilada, evaluando su relevancia y su contribución con conocimientos actualizados sobre el tema tratado. Además, la utilización de descriptores de salud en la búsqueda de información facilitó la obtención de artículos pertinentes para el estudio.

Los artículos de los cuales se obtuvo la información utilizada para complemento del estudio fueron analizados con el fin de determinar los datos que contribuían a un adecuado desarrollo secuencial y lógico del TEA.

Al finalizar la compilación de datos, incluir y descartar cierta información se realizó una revisión final con el fin de posteriormente determinar las posibles conclusiones que se reportarían del trabajo concluido los cuales van acorde a los objetivos planteados al inicio del mismo.

Esta investigación se sustentó en la estrategia PICO; realizando una técnica de búsqueda de información que cumpla con los objetivos presentados, facilitando el acceso a artículos científicos que se adecuen al eje principal del trabajo presentado.

El término PICO hace referencia a las cuatro preguntas clave de investigación que se formularán para guiar la recopilación de información en las diversas bases de datos científicas que se emplearán.

P: Población de estudio

I: Intervención

C: Comparación

O: Resultado.

En el presente estudio, la implementación de la estrategia PICO se puede entender a través de las siguientes preguntas de investigación:

Problema (P): Trastorno del espectro autista en pacientes pediátricos

Intervención (I): Investigación de técnicas diagnósticas aplicables

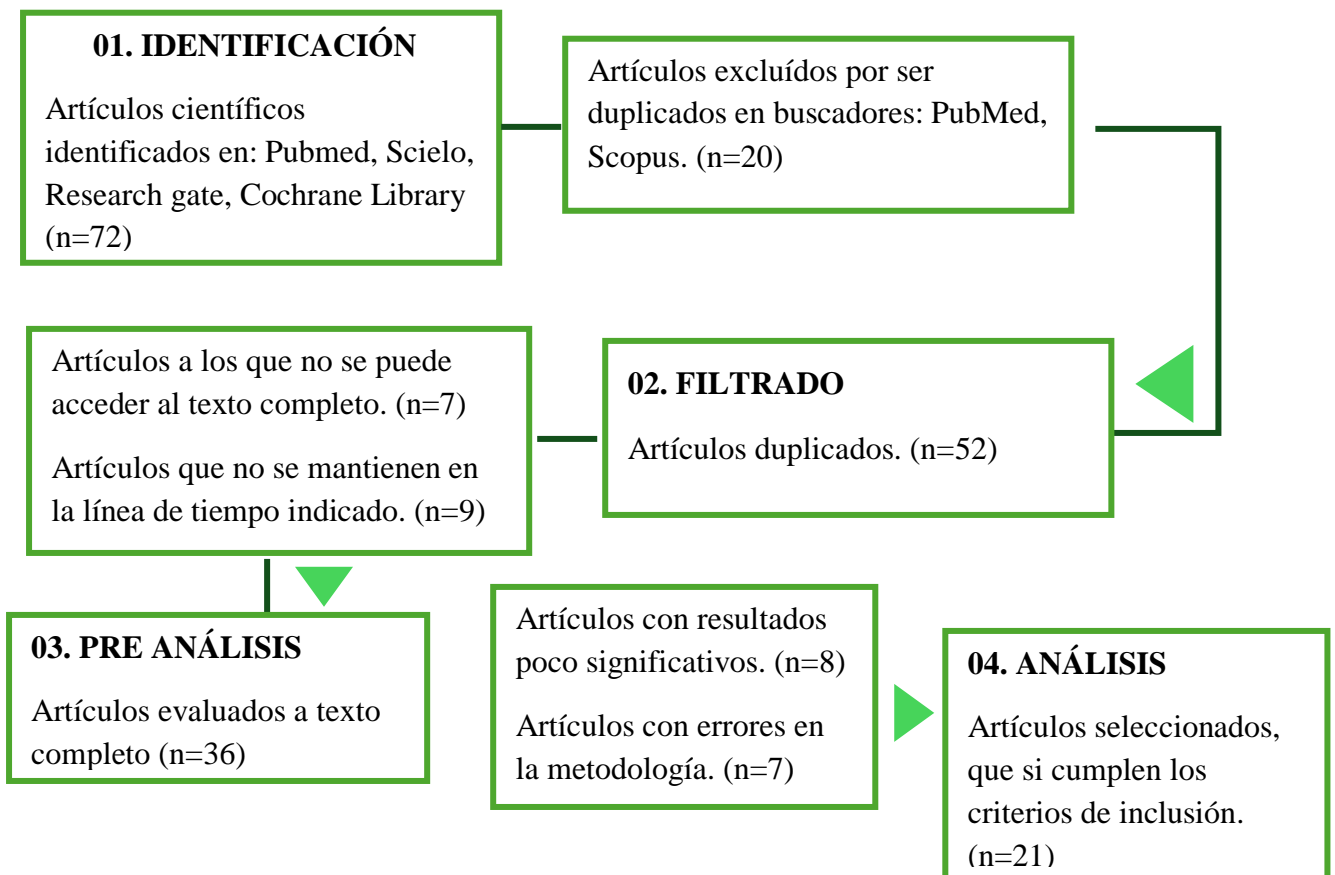
Comparación (C): Estudios realizados con anterioridad

Resultado (O): Artículos de investigación donde incluyan dichas técnicas

3.7 ALGORITMO DE BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

La selección e identificación de los artículos para la revisión final se realizó mediante un diagrama de flujo, el cual se describe a continuación. Este diagrama incorporó los criterios de inclusión y exclusión que se habían definido con antelación.

Tabla 5. Algoritmo de búsqueda, identificación y selección de fuentes bibliográficas



Fuente: Elaborado por los autores.

4 CAPITULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Esta revisión sobre las técnicas diagnósticas para el Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pacientes pediátricos se fundamenta en la evidencia proporcionada por 21 estudios clave, publicados entre 2019 y 2024. Estos estudios incluyen guías de práctica clínica, metaanálisis y revisiones sistemáticas que cumplen con los criterios de inclusión establecidos. Los artículos fueron seleccionados a través de una búsqueda exhaustiva en diversas bases de datos científicas, asegurando la relevancia y calidad de las fuentes utilizadas. La revisión de la literatura ha permitido identificar los signos más comunes y tempranos del TEA, la importancia del diagnóstico temprano, así como la efectividad de las técnicas diagnósticas en distintos contextos y las limitaciones asociadas a su implementación.

Los signos tempranos son fundamentales en el diagnóstico inicial del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en pediatría y se manifiestan de forma progresiva desde los primeros meses de vida. A los 4 meses, la falta de seguimiento visual puede ser un indicador inicial, mientras que entre el nacimiento y el primer año, la ausencia de sonrisa social y la presencia de irritabilidad son observaciones clave. Al llegar a los 12 meses, destaca la falta de respuesta al nombre como un signo relevante, y a los 14 meses, la ausencia de señalamiento de objetos de interés refuerza la sospecha diagnóstica de TEA. Finalmente, a los 18 meses, la ausencia de juegos de simulación fortalece este perfil clínico inicial.

La observación y el registro sistemático de estos signos permiten no solo mejorar la precisión del diagnóstico temprano, sino también optimizar la planificación de intervenciones adecuadas en entornos de atención primaria. Estos comportamientos, que complementan las técnicas diagnósticas, potencian la eficacia del cribado y facilitan la implementación de estrategias de apoyo temprano en poblaciones de riesgo. La siguiente tabla sintetiza los resultados comparativos

de diversas técnicas diagnósticas, proporcionando una guía clara sobre su relación con estos indicadores clínicos iniciales.

Tabla 6. Análisis comparativo de Técnicas Diagnósticas para TEA.

Técnica Diagnóstica	Signos precoces detectados	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)	Aplicabilidad	Limitaciones	Adaptación	Estudios de referencia
STAT (Screening Tool for Autism in Toddlers)	Retrasos en el desarrollo motor y social, dificultades en la comunicación	78%	60%	Nivel I, Atención primaria, especialmente útil para menores de 3 años	Sensibilidad moderada. Requiere entrenamiento especializado	Adecuada para ambientes de atención primaria con apoyo adicional	(Hyman, Levy, & Myers, 2020)
Denver II	Retrasos en el desarrollo motor, lenguaje y habilidades sociales	90% (alta confiabilidad)	-	Nivel I Atención Primaria	Baja especificidad para TEA; no es prueba exclusiva de TEA	Requiere entrenamiento básico para maximizar su precisión	(Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020). (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2017)
Bayley III (Bayley Scales of Infant and Toddler Development)	Retrasos en desarrollo cognitivo, motor, lenguaje y social	92%	90%	Nivel I Atención primaria	Requiere entrenamiento especializado para analizar resultados	Adaptable a contextos locales con traducción validada	(Schonhaut , Perez , Armijo , & Maturana , 2020)
PEDS (Parents' Evaluation of Developmental)	Dificultades generales en desarrollo motor y lenguaje	74%	70%	Nivel I Atención primaria	No es específico para TEA, solo evalúa el desarrollo general	Fácil de implementar pero necesita ajustes culturales para mejorar sensibilidad	(Petrocchi, Levante, & Lecciso, 2020).

M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)	Retrasos en comunicación social y conducta repetitiva	85%	99%	Nivel II Atención secundaria y especializada	Falsos positivos elevados en poblaciones no occidentales	Requiere adaptación cultural y capacitación en interpretación	(Robins, y otros, 2018) (Dai, y otros, 2021).
ADEC (Autism Detection in Early Childhood)	Retrasos en la interacción social, juego y comunicación	88%	100%	Nivel II, Atención secundaria, especialmente útil para contextos socioeconómicos bajo	Requiere observación directa; no exclusiva para TEA	Efectiva en contextos y familias de bajos recursos, con validación local	(Buffle, Armijos, Naranjo , & Gentaz , 2024. (Mata Iturralde, Alonso Esteban, Alcantud, & Joven, 2024).
SCQ (Social Communication Questionnaire)	Dificultades en la comunicación social y patrones de comportamiento repetitivos	85%	75%	Nivel II Atención secundaria y especializada	Baja sensibilidad en menores de 3 años	Efectiva en población hispanohablante con adaptaciones	(De Leeuw, Happé, & Hoekstra, 2020). (Mandy , y otros, 2022).
ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule-2)	Signos claros de autismo en áreas de comunicación, comportamiento social y juego	95%	-	Nivel III Atención terciaria y especializada	Requiere recursos y formación especializada. No es accesible en niveles inferiores	Alta precisión, aunque la aplicación se debe adaptarse a las características culturales	(Hérvás & Maraver, 2020)

Fuente: Elaborado por los autores

4.1 Discusión

El análisis de las herramientas diagnósticas para el Trastorno del Espectro Autista (TEA) en el ámbito ecuatoriano revela un panorama mixto de eficacia, accesibilidad y limitaciones en su implementación. Las herramientas de nivel I, como el Denver II, el PEDS, el STAT y el Bayley III, son fundamentales en la detección temprana de posibles retrasos en el desarrollo. Sin embargo, aunque útiles como instrumentos de cribado, su especificidad limitada y la falta de una capacidad diagnóstica definitiva los hacen más adecuados para determinar a los niños que necesitan una evaluación más exhaustiva. El Denver II, a pesar de su alta sensibilidad, presenta limitaciones en cuanto a su capacidad para identificar específicamente el TEA, ya que su baja especificidad puede llevar a diagnósticos erróneos. Esto subraya la necesidad de utilizar estas herramientas como un primer paso para la derivación a niveles de atención más especializados. Por otro lado, el PEDS es una herramienta de implementación sencilla, que contribuye a obtener información valiosa sobre el desarrollo del paciente, especialmente en la atención primaria. Sin embargo, su baja especificidad hace que no sea suficiente para realizar un diagnóstico definitivo del TEA. Estas limitaciones destacan la importancia de un enfoque más holístico en el diagnóstico del TEA, donde herramientas complementarias sean esenciales para confirmar los resultados.

El STAT, por su parte, se presenta como una herramienta valiosa cuando se emplea junto con otros instrumentos diagnósticos. Su efectividad depende en gran medida del nivel de capacitación del personal encargado de administrarlo. La variabilidad en los resultados con base en la formación de los profesionales resalta la importancia de asegurar una capacitación apropiada para los trabajadores de la salud, lo cual es crucial para mejorar su desempeño en el diagnóstico temprano del TEA. El Bayley III, a pesar de requerir un entrenamiento especializado, ofrece una visión más completa del desarrollo infantil, permitiendo identificar patrones de comportamiento asociados al TEA, especialmente en entornos de bajos recursos.

Las herramientas de nivel II, como el M-CHAT R/F, el ADEC y el SCQ, representan un paso importante hacia diagnósticos más precisos, especialmente cuando se utilizan en contextos de atención primaria. El M-CHAT R/F, aunque ampliamente utilizado, ha mostrado limitaciones en términos de sensibilidad y especificidad, especialmente en poblaciones hispanohablantes. Esto sugiere que es necesario adaptar culturalmente estas herramientas para maximizar su eficacia y reducir los falsos positivos. De igual manera, el ADEC, adaptado a contextos ecuatorianos, ha demostrado ser una herramienta prometedora en la detección del TEA, con una excelente sensibilidad y especificidad, particularmente en entornos rurales y urbanos con recursos limitados. La validación local del ADEC resalta la importancia de ajustar las herramientas diagnósticas a las realidades socioculturales y de recursos, permitiendo alcanzar resultados más exactos y relevantes para la población ecuatoriana.

El SCQ, aunque útil para evaluar la comunicación social en el contexto de atención secundaria, presenta limitaciones similares, con una baja sensibilidad en niños menores de 3 años. Estas herramientas requieren ajustes para mejorar su aplicabilidad en diferentes contextos socioculturales, especialmente en países de bajos recursos como Ecuador. La adaptabilidad cultural es fundamental para garantizar que las herramientas sean eficaces en la población infantil, que presenta diversas características y necesidades dependiendo de la región.

Las herramientas de nivel III, como el ADOS-2, son esenciales para la evaluación exhaustiva del TEA, proporcionando una visión clara y detallada del perfil de desarrollo del niño. Estas herramientas deben ser implementadas en entornos clínicos especializados y cuando las herramientas de nivel I y II han mostrado resultados positivos. El ADOS-2, debido a su alta precisión, es crucial para confirmar el diagnóstico del TEA, pero su accesibilidad en entornos con recursos limitados sigue siendo un desafío.

En Ecuador, los médicos y pediatras enfrentan obstáculos significativos en cuanto a la disponibilidad de recursos, tiempo y personal capacitado para realizar diagnósticos adecuados del TEA. Estos desafíos son comparables a los registrados en otros países de América Latina., donde la escasez de servicios especializados, las largas listas de espera y los costos elevados impactan la identificación temprana y la disponibilidad del tratamiento. Además, los estudios muestran que la edad promedio de diagnóstico en países con menos recursos es significativamente mayor que en países de altos ingresos, lo que retrasa el inicio de las intervenciones críticas para el desarrollo del niño.

Finalmente, los resultados obtenidos respaldan la importancia de un enfoque "émico" que considere las características socioculturales del país al adaptar las herramientas diagnósticas. La implementación de estrategias de diagnóstico más ajustadas a los contextos locales puede ayudar a reducir los sesgos inherentes a las pruebas estandarizadas y mejorar la efectividad del diagnóstico temprano del TEA en Ecuador. La capacitación de los médicos y el desarrollo de herramientas adecuadas son pasos clave para garantizar un diagnóstico temprano y preciso del TEA, lo que permitirá intervenir oportunamente y mejorar la calidad de vida de los niños afectados.

5 CAPÍTULO V.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1 CONCLUSIONES

Los hallazgos de este estudio destacan la relevancia en los signos tempranos en la detección del Trastorno del Espectro Autista (TEA), tales como ausencia de seguimiento de la mirada, ausencia de sonrisa social y la limitada respuesta al nombre, observables desde los primeros meses de vida. Estos signos constituyen un perfil conductual inicial que permite sospechar de la condición en una etapa temprana y facilita una intervención oportuna en pediatría. La identificación y registro de estos signos en la atención primaria contribuye de manera efectiva al cribado temprano en pacientes pediátricos, mejorando el diagnóstico oportuno del TEA.

La comparación de las principales técnicas diagnósticas evidencia variaciones significativas en precisión, sensibilidad y especificidad. Estas diferencias afectan la aplicabilidad de las técnicas en entornos de recursos limitados o en fases de cribado inicial. Las técnicas basadas en herramientas de observación y cuestionarios en niveles primarios presentan una alta sensibilidad, mientras que los métodos especializados y directos en niveles avanzados mejoran la precisión diagnóstica en entornos clínicos más especializados. Esta comparación permite seleccionar las técnicas más adecuadas en función del contexto y la fase de detección, optimizando los resultados diagnósticos del TEA.

Finalmente, se identificaron limitaciones importantes en la aplicación de las técnicas diagnósticas para el TEA, especialmente en términos de adaptabilidad en contextos específicos, como poblaciones de recursos limitados o áreas con menos acceso a servicios especializados. Las herramientas de diagnóstico pueden presentar desafíos en cuanto a su implementación práctica, tanto por la necesidad de personal capacitado como por la dependencia de ciertas condiciones de aplicación. Sin embargo, adaptar estas herramientas a las particularidades de

cada contexto incrementa su utilidad y contribuye a mejorar el acceso al diagnóstico en distintos entornos.

5.2 RECOMENDACIONES

Asegurar la implementación de técnicas de diagnóstico accesibles, se propone que los organismos de salud establezcan convenios con universidades y centros de investigación que faciliten el desarrollo de herramientas diagnósticas las cuales se encuentren orientadas a la realidad del país. Este enfoque contribuirá a una amplia disponibilidad de herramientas las cuales serían utilizadas por el personal de salud del primer nivel.

Incluir a las familias y la comunidad en charlas y talleres de sensibilización, orientados no solo a comprender el TEA sino también a promover la identificación temprana de sus síntomas. La reducción del estigma a través de estos programas de educación comunitaria facilitaría la aceptación del diagnóstico, reduciendo las barreras emocionales y sociales que suelen retrasar el acceso a un tratamiento oportuno. Establecer programas de capacitación continua para médicos de primer nivel que incluyan el aprendizaje de herramientas de cribado y técnicas observacionales aplicables en consultas regulares de control infantil.

La capacitación debe enfatizar la importancia de la detección temprana, proporcionar técnicas de comunicación para abordar temas de TEA con las familias de manera empática y escoger la técnica de diagnóstico que más se adapte al contexto del paciente, padre y/o cuidador.

Buscar el apoyo de los diferentes actores sociales y representantes de la comunidad, con el fin de que tanto la información sobre el TEA y la importancia de un diagnóstico precoz llegue a más individuos. Es importante tener en cuenta que en Ecuador el respeto de las personas hacia sus representantes se mantiene muy vigente por lo cual contar con el soporte de los mismos es sumamente beneficioso.

6 BIBLIOGRAFÍA

1. Algra , M. H. (2022). Emerging signs of autism spectrum disorder in infancy: Putative neural substrate. *Dev Med Child Neurol* , 1344-1350. doi: 10.1111/dmcn.15333
2. Alonso, N., Hernandez, V., Pedroza, E., & García, N. (2023). Prevalencia de alteraciones en el neurodesarrollo en niños de la población rural de Oaxaca evaluados mediante la prueba Evaluación de Desarrollo Infantil. *Revista de Neurología*.
3. Alpert, J. (June de 2021). Autism: A Spectrum Disorder. *The American Journal Of Medicine*, 134, 701-702. doi:10.1016/j.amjmed.2020.10.022
4. Bölte, S., Sonya, G., & Peter, M. (2019). The contribution of environmental exposure to the etiology of autism spectrum disorder. *Cell Mol Life Sci*, 76(7), 1275-1297. doi:10.1007/s00018-018-2988-4
5. Buffle, P., Armijos , C., Naranjo , A., & Gentaz , E. (Enero de 2024). Feasibility of an observational procedure to enhance early identification of autism spectrum disorder in paediatric settings: A mixed-methods study on an Ecuadorian sample. *Autism*, 84-94. doi:10.1177/13623613231175587
6. Celis, G., & Ochoa, M. (Marzo de 2022). Trastorno del espectro autista (TEA). *Revista Scielo*. Obtenido de <https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2022.65.1.02>
7. Crane, L., Chester, J., Goddard, L., Henry, L., & Hill, E. (2019). Experiences of autism diagnosis: A survey of over 1000 parents in the United Kingdom. *Autism : the international journal of research and practice*. doi:DOI: 10.1177/1362361315573636
8. Dai, Y., Porto, K., Skapek, M., Barton, M., Mathieu, T., Fein, D., & Robins, D. (2021). Comparison of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up (M-CHAT-R/F) Positive Predictive Value by Race. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. doi:<https://doi.org/10.1007/s10803-020-04428-0>
9. De Leeuw, A., Happé, F., & Hoekstra, R. A. (Julio de 2020). A conceptual framework for understanding the cultural and contextual factors on autism across the globe. *Autism Res*, 13(7), 1029-1050. doi:10.1002/aur.2276.
10. Del Valle, F. M., García, A., & Losada, R. (2022). Trastornos del espectro del autismo. *Asociación Española de Pediatría*.
11. Dos Santos, C. L., Barreto, I. I., Floriano, I., Tristao, L. S., Silvinato, A., & Bernardo Marques, W. (2024). Screening and diagnostic tools for autism

- spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. *Clinics (Sao Paulo)*. doi:10.1016/j.clinsp.2023.100323.
12. Farooq, M., Tehseen, R., Sabir, M., & Atal , Z. (2023). Detection of autism spectrum disorder (ASD) in children and adults using machine learning. *Scientific Reports*. doi:https://doi.org/10.1038/s41598-023-35910-1
 13. Ferrara, R., Nappo, R., Ansermet,, F., Ricci, P., Massoni, F., Carbone, G., . . . Ricci, S. (2021). The Impact of DSM-5 on Diagnosing Autism Spectrum Disorder. *Psychiatric Annals*, 38-46.
 14. Gaffrey , M., Markert , S., & Yu , C. (Octubre de 2020). Social origins of self-regulated attention during infancy and their disruption in autism spectrum disorder: Implications for early intervention. *Dev Psychopathol*, 4, 1362-1274. doi:10.1017/S0954579420000796
 15. Gau, S., Lee, C., Lai, M., Chiu, Y., Huang, Y., Kao, J., & Wu, Y. (2020). Psychometric properties of the Chinese version of the Social Communication Questionnaire. 5. doi:https://doi.org/10.1016/j.rasd.2010.09.010
 16. Guthrie, W., Wallis, K., Benett, A., Brooks, E., Duddley, J., Gerdes, M., . . . Miller, J. (2019). Accuracy of Autism Screening in a Large Pediatric Network. doi:DOI: 10.1542/peds.2018-3963
 17. Hérvas, A., & Maraver, N. (2020). Los trastornos del espectro autista. *Pediatría Integral*.
 18. Hirota , T., & King, B. (2023). Autism Spectrum Disorder: A review. *JAMA*, 157-168. doi:10.1001/jama.2022.23661.
 19. Hongyuan, W., Zhu, Y., Tianli, R., Xueqing, Z., Zhang, K., & Zhihua, Z. (11 de June de 2021). Genetic risk factors for autism-spectrum disorders: a systematic review based on systematic reviews and meta-analysis. *Journal of Neural Transmission*, 128, 717-734. doi:https://doi.org/10.1007/s00702-021-02360-w
 20. Hughes , M., Shaw, K. A., Patrick, M. E., DiRienzo, M., Bakian, A. V., Bilder, D. A., . . . Maenner , M. J. (2023). Adolescents With Autism Spectrum Disorder: Diagnostic Patterns, Co-occurring Conditions, and Transition Planning. *J Adolesc Health*, 271-278. doi:10.1016/j.jadohealth.2022.12.010
 21. Hyman, S., Levy, S., & Myers, S. (January de 2020). Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *American Academy of Pediatrics*, 145. doi:https://doi.org/10.1542/peds.2019-3447
 22. Lampert, M. (2018). Trastorno del Espectro Autista. Epidemiología, aspectos psicosociales, y políticas de apoyo en Chile, España y Reino Unido. *Biblioteca del Congreso Nacional de Chile*.

23. Lara, Á., Guss, K., Astudillo, C., Rivero, R., & Lazcano, E. (2020). Conocimiento sobre trastornos del neurodesarrollo asociado con la aceptación del modelo de educación inclusiva en docentes de educación básica. *Salud Pública de México*.
24. López, I., & Foster, J. (2022). Trastornos del neurodesarrollo: dónde estamos hoy y hacia dónde nos dirigimos. *Revista Médica Clínica ELSEVIER*.
25. Lopez, I., Jaramillo, J., & Burbano, A. (2023). EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) FRENTE AL RECONOCIMIENTO DE DERECHOS CONSTITUCIONALES EN NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES EN ECUADOR. *Ciencias Económicas, Jurídicas y Administrativas*, 6(3). doi:<https://doi.org/10.37135/kai.03.10.03>
26. Love, C., Luba, S., Martin, O., Michael, B., Peter, V., & Samantha, D. (2024). Prenatal environmental risk factors for autism spectrum disorder and their potential mechanisms. *BMC MED*, 16;22(1), 393. doi:10.1186/s12916-024-03617-3.
27. Mandy , W., Midouhas, E., Hosozawa, M., Cable , N., Sacker , A., & Flouri , E. (2022). Mental health and social difficulties of late-diagnosed autistic children, across childhood and adolescence. *J Child Psychol Psychiatry*, 1405-1414. doi:10.1111/jcpp.13587.
28. Mata Iturralde, S., Alonso Esteban, Y., Alcantud, F., & Joven, R. (2024). Detección del autismo en la primera infancia (ADEC) en una población hispanohablante de bajos ingresos en Guayaquil (Ecuador). *Revista de Autismo y Trastornos del desarrollo*. doi:<https://doi.org/10.1007/s10803-024-06413-3>
29. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2017). *Trastornos del Espectro Autista en niños y adolescentes*:. Quito: Ministerio de Salud Pública, Dirección Nacional de Normatización-MSP. Obtenido de Disponible en: <http://salud.gob.ec/>
30. Morocho, K., Sánchez, D., & Patiño, V. (2021). Latinoamérica Epidemiological profile of autism spectrum disorder in Latin America. *Salud y Ciencias Médicas*.
31. Okoye, C., Obialo, C., Obajeun, O., Sarwar, S., Tawfik, C., Subhan, M., . . . Mbaezue, R. (2023). Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorder: A Review and Analysis of the Risks and Benefits. *CUREUS*. doi:<https://doi.org/10.7759/cureus.43226>
32. Ozonoff, S., & Iosif , A. M. (Mayo de 2019). Chnaging conceptualizations of regression: What prospective studies reveal about the onset of autism spectrum disorder. *Neurosci Biobehav*, 296-304. doi:10.1016/j.neubiorev.2019.03.012

33. Petrocchi, S., Levante, A., & Lecciso, F. (2020). Systematic Review of Level 1 and Level 2 Screening Tools for Autism Spectrum Disorders in Toddlers. *Brain Science*. doi:<https://doi.org/10.3390/brainsci10030180>
34. Qin, L., Wang, H., Ning, W., Cui, M., & Wang, Q. (2024 de Junio de 2024). New advances in the diagnosis and treatment of autism spectrum disorders. *Revista Europea de Investigación Médica*, 29(322). doi:<https://doi.org/10.1186/s40001-024-01916-2>
35. Robins, D., Casagrande, K., Berton, M., Chen, C.-M., Dumont, T., & Fein, D. (January de 2018). Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *American Academy of Pediatrics*.
36. Salehi, A. M., Ayubi, E., Khazaei, S., Jenabi, E., Bashirian, S., & Salimi, Z. (Julio de 2024). Neonatal risk factor associated with autism spectrum disorders: an umbrella review. *Clin Exp Pediatr*, 459-464. doi: 10.3345/cep.2024.00136
37. Schonhaut, L., Perez, M., Armijo, I., & Maturana, A. (2020). Comparison between Ages & Stages Questionnaire and Bayley Scales, to predict cognitive delay in school age. *Early Hum Dev*. doi:10.1016/j.earlhumdev.2019.104933
38. Shi, B., Wu, W., Dai, M., Zeng, J., Luo, J., Cai, L., . . . Jing, J. (2021). Cognitive, Language, and Behavioral Outcomes in Children With Autism Spectrum Disorders Exposed to Early Comprehensive Treatment Models: A Meta-Analysis and Meta-Regression. *Front Psychiatry*. doi:10.3389/fpsy.2021.691148.
39. Tanner, A., & Katerina, D. (Marzo de 2021). The Emergence of Autism Symptoms Prior to 18 Months of Age: A Systematic Literature Review. *J Autism Dev*, 51(3), 973-993. doi:10.1007/s10803-020-04618-w
40. Van't Hof, M., Tisseur, C., Berckeleer-Onnes, I. V., Nieuwenhuyzen, A. v., Daniels, A. M., Deen, M., . . . Ester, A. W. (Mayo de 2021). Age at autism spectrum disorder diagnosis: A systematic review and meta-analysis from 2012 to 2019. 25(4), 862-873. doi:10.1177/1362361320971107
41. Vega, S., & Rojas, V. (2022). Aspectos éticos en el diagnóstico y tratamiento del espectro del autismo. *Revista Médica Clínica Las Condes*. doi:DOI: 10.1016/j.rmcl.2022.07.003
42. Yeh, T.-C., Chen, M.-H., Bai, Y.-M., Tsai, S.-J., Hsu, J.-W., Huang, K.-L., . . . Liang, C.-S. (2023). Longitudinal follow-up of subsequent psychiatric comorbidities among children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Affect Disord*, 245-250. doi:10.1016/j.jad.2023.03.042
43. Yu, Y., Ozonoff, S., & Miller, M. (2023). Assessment of Autism Spectrum Disorder. doi:<https://doi.org/10.1177/10731911231173089>

44. Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M., Saxena, S., . . . Elsabbagh, M. (Mayo de 2022). Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Res*, 15, 778-790. doi:10.1002/aur.2696.