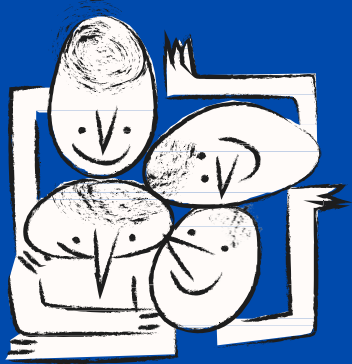


XXI JORNADA FUNDACIÓ ADANA

El paciente con TEA en el entorno sanitario



Laura Gisbert Gustemps MD. PhD

Psiquiatra de la Infancia y Adolescencia

Psiquiatra de adultos



25è ANIVERSARI

PATROCINA:



CASA
BATLLÓ
GAUDÍ BARCELONA

COLABORA:





Diagnóstico diferencial



Detección Condiciones asociadas



Abordaje de comorbilidades

Diagnóstico Diferencial

- Examen físico y neurológico:

Audición

Peso

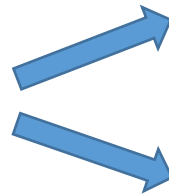
Perímetro cefálico

Exámen motor

Malformaciones menores

Tono muscular

Estigmas cutáneos (NF1, esclerosis tuberosa...)



Macrocefalia >2.5 DS: Síndrome Tumor Hamartoma (PTEN):

Microcefalia (15% niños con TEA): Angelman syndrome, Smith-Lemli-Opitz syndrome

Diagnóstico Diferencial

Sordera

Síndrome de Rett (MECP2): niñas con regresión

Síndrome X Frágil: varones (todos), mujeres si DI, antecedentes de X frágil o fallo ovárico prematuro

Trastorno del Espectro Alcohólico Fetal

Estereotípicas primarias

Metabopatías

Síndrome de Landa Kleffner



Debut 3-6 años (DPM PREVIO NORMAL).

Inicio en forma de agnosia auditiva verbal (= sordera específica lenguaje oral).

Progresivamente dificultades en lenguaje expresivo

Cognitivo preservado.

75% crisis epilépticas. EEG alterado.

Las mutaciones de *GRIN2A* (16p13.2) son la causa

Tratamiento: valproat, clonacepam, levetiracetam.
Corticoteràpia.

Exploraciones para el diagnóstico diferencial



Audiometría-PEATC



Genética



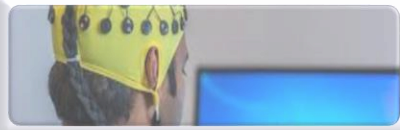
Electroencefalograma

- Sólo si:
 - Historia de episodios de probables crisis
 - Visualización de episodio crítico
 - Descartar síndrome de Landau-Kleffner

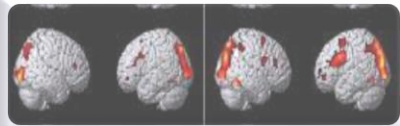
Exploraciones para evaluar condiciones asociadas



Genética



Electroencefalograma



Neuroimagen

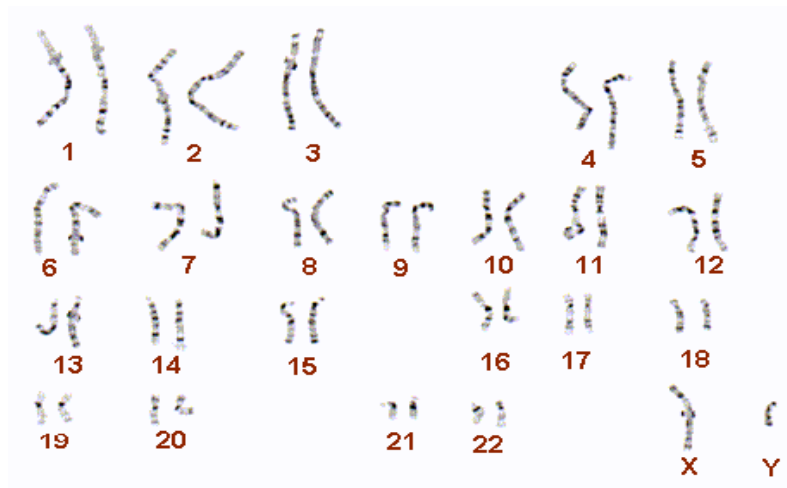
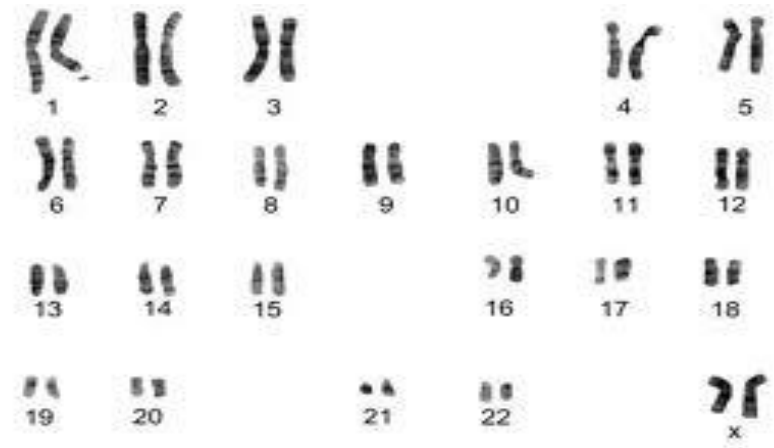


Estudio metabolopatías

Heredabilidad del TEA del 80%



“concepto estadístico que describe cuánto de la variación de un rasgo determinado puede atribuirse a la variación de factores genéticos, en oposición a la variación de factores ambientales”

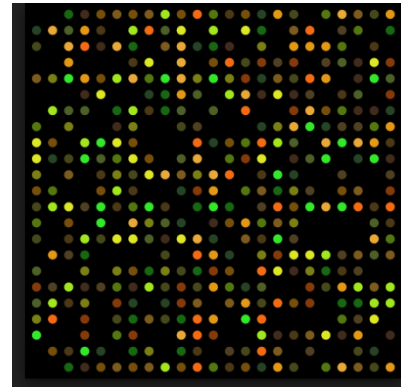
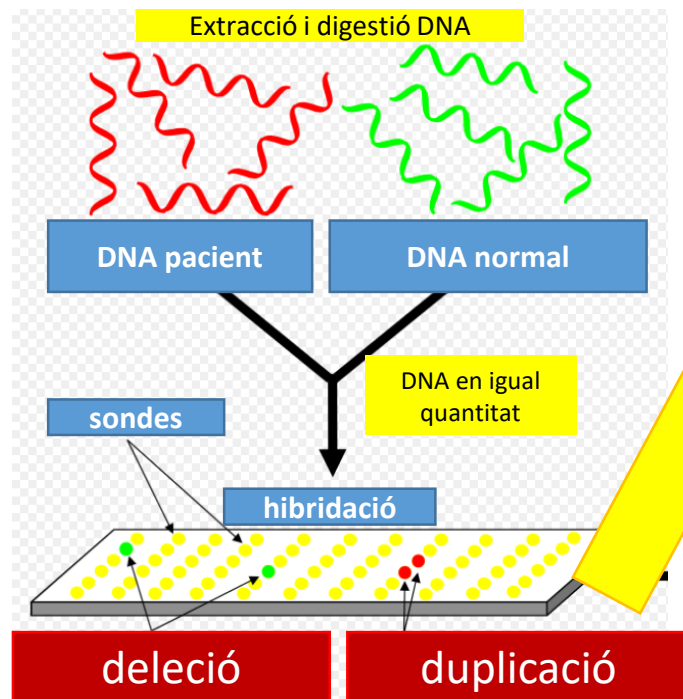


Cariotipo convencional

- Años 80
- Análisis de los cromosomas de las células de un individuo.
- Permite detectar anomalías en el número y estructura de los cromosomas
- Ser humano: 46 cromosomas en el núcleo de la célula, organizados en 22 pares autosómicos y 1 par sexual.
- Cariotipo en TEA si antecedente de >2 abortos previos en la pareja (descartar translocación balanceada).

Array CGH

(array de hibridación genómica comparada)



- Años 90.
- Número y estructura de los cromosomas pero mejor resolución que cariotipo convencional.
- Comparación entre sondas de fragmentos de DNA “normal” y los mismos fragmentos del paciente.
- Permite detectar CNV

...problema...

- No lo descarta todo!! Fragmentos alterados no interrogados con las sondas usadas, enfermedades debidas a mutaciones puntuales (de un solo nucleótido), alteraciones en metilación,...
- Un array negativo no indica que la condición que se evalúa no es de origen genético.





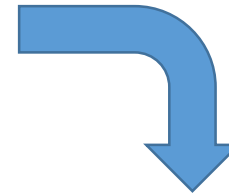
Secuenciación
de EXOMA
completo



Secuenciación
de GENOMA
completo

Secuenciación de exoma completo

- Lectura de la secuencia completa de ADN de los EXONES del genoma de un paciente. No se leen intrones.
- Inconveniente: de muchas alteraciones detectadas NO SABEMOS SIGNIFICADO???
- VOUS... Exoma no Concluyente...



En pacientes con TEA

Exoma si...

Se asocia a DI, epilepsia, rasgos dismórficos, alta agregación familiar...

Hasta 30% de los casos asociados a causa genética conocida

Box 1. A List of Genetic Syndromes and Chromosome Findings where Autism is a Recognized Feature.

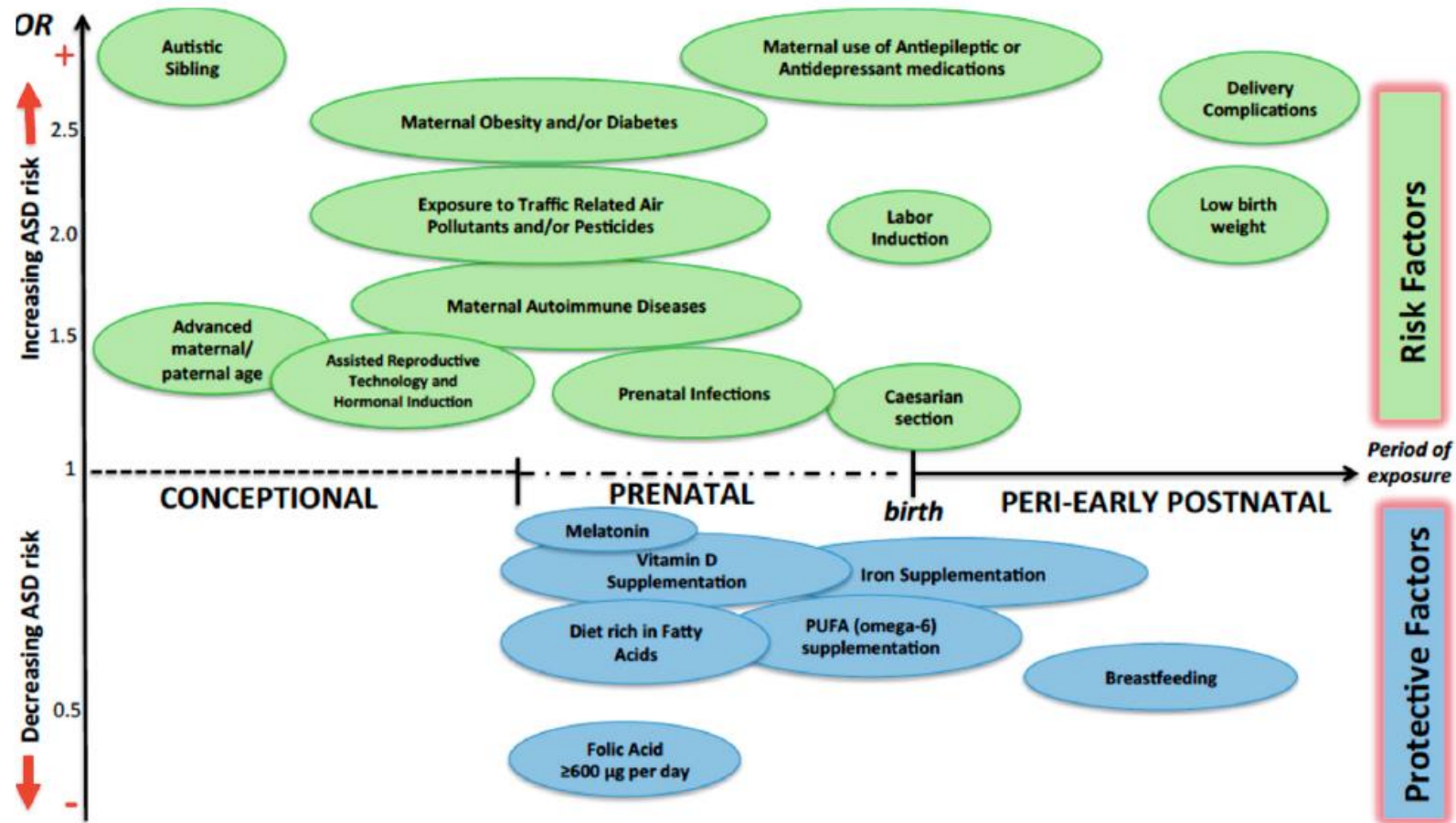
- Adenylate succinase deficiency
- Angelman and Prader-Willi syndromes (AS–maternal or PWS–paternal 15q11-q13 deletions)
- Apert syndrome
- 15q11.2 BP1-BP2 microdeletion (Burnside-Butler) syndrome
- CHARGE syndrome
- Chromosome 15 duplications (maternal origin)
- Chromosome 16p11.2 deletions
- Cohen syndrome
- De Lange syndrome
- Down syndrome
- Duchenne muscular dystrophy
- Fragile X syndrome (FMR1 gene)
- Hypomelanosis of Ito
- Joubert syndrome
- Mitochondrial dysfunction
- Moebius sequence
- Myotonic dystrophy
- Neurofibromatosis
- Noonan syndrome
- Oculo-auriculo-vertebral spectrum
- Phelan-McDermid syndrome (22q13 deletion)
- PTEN gene associated disorders with extreme macrocephaly (Cowden/Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)
- Rett syndrome (MECP2 gene)
- Shprnzen/velo-cardio-facial/DiGeorge (22q11 deletion)
- Smith-Lemli-Opitz syndrome
- Smith-Magenis syndrome (17p11.2 deletion)
- Sotos syndrome
- Tuberous sclerosis
- Turner syndrome
- Untreated or poorly treated phenylketonuria (PKU)
- Williams syndrome

Modified from G.B. Schaefer and N.J. Mendelsohn, "Genetics evaluation for the etiologic diagnosis of autism spectrum disorders," *Genetics in Medicine*, vol. 10, pp 4–12, 2008 [25] and from M.G. Butler and others, "Assessment and treatment in autism spectrum disorders: A focus on genetics and psychiatry", *Autism Research and Treatment*, vol. 2012, 242537, 2012 [30].

Factores ambientales



Factores ambientales



ARTICLE OPEN

Comorbidities in autism spectrum disorder and their etiologies

Vahe Khachadourian^{1,2,3}, Behrang Mahjani^{1,2}, Sven Sandin^{1,2}, Alexander Kolevzon^{1,2}, Joseph D. Buxbaum^{1,2,3,4}, Abraham Reichenberg^{1,2,3,5} and Magdalena Janecka^{1,2,3,4,6}✉

© The Author(s) 2023

Check for updates

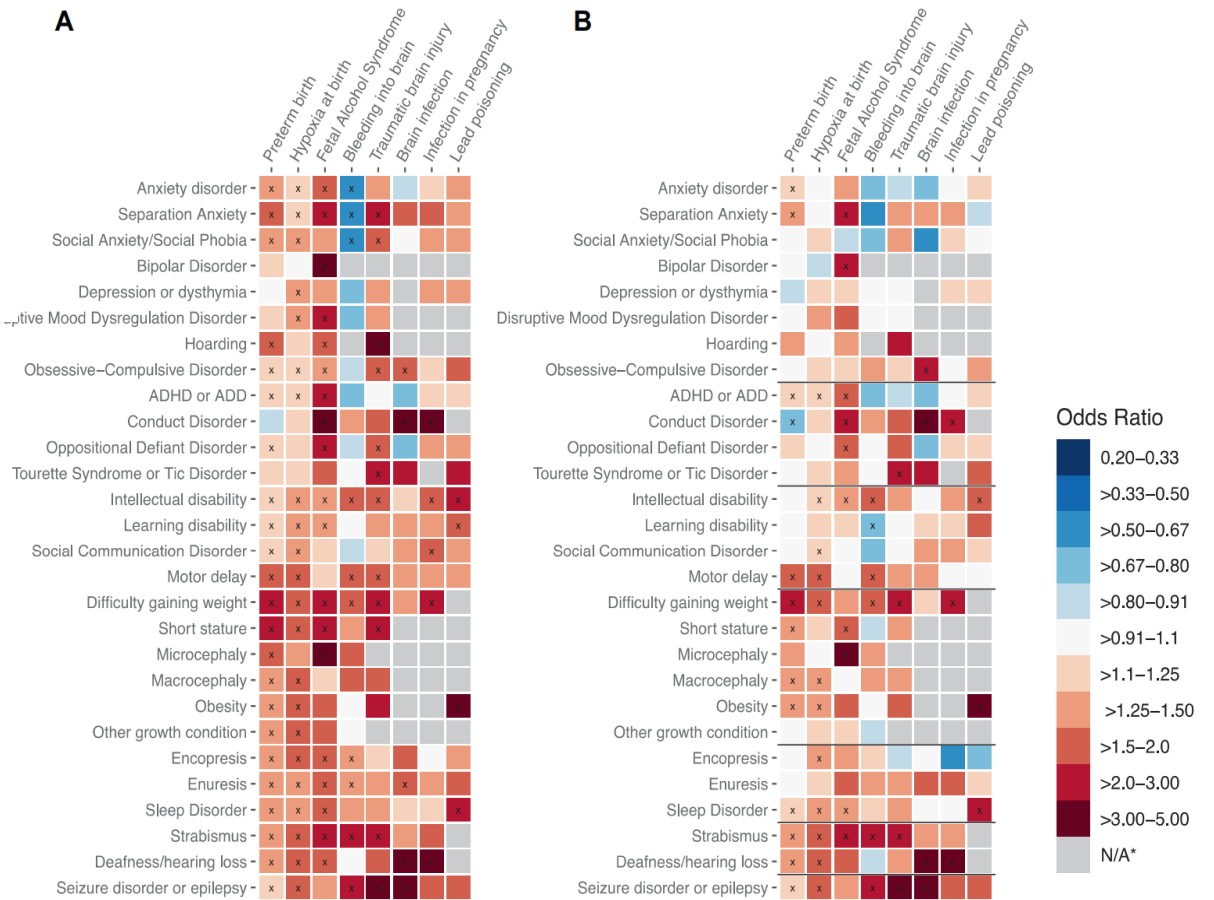


Fig. 4 Associations between pre- and postnatal exposures and comorbidity in individuals with ASD. **A** The model for each comorbidity was adjusted for maternal and paternal education and age at delivery, child's gender and year of birth, survey version, race, and annual household income. **B** In addition to the covariates above, the model for each comorbidity was adjusted for other comorbidities within the same, SPARK-defined disorder domain (domains are demarcated with solid black lines). Blue tiles indicate lower and red tiles higher probability of the diagnosis of the given comorbid condition (y-axis) in individuals with certain environmental exposure (x-axis). Grey tiles indicate the associations that could not be estimated due to insufficient number of exposed individuals with the comorbidity to allow reliable coefficient estimate. **p* value < 0.05.

common peri-natal exposures in the sample. In logistic regression models adjusted for covariates, these exposures were associated with several distinct comorbidities in ASD cases, including attention and behavior problems, psychiatric and neurological disorders, and growth conditions. A similar pattern of association was also observed in non-ASD siblings. Our findings underscore that individuals with ASD experience a greater burden of comorbidities, which could be partly attributable to the higher rates of perinatal exposures compared to their non-ASD siblings. Study findings, if replicated in other samples, can inform the etiology of comorbidity in ASD.

Translational Psychiatry (2023)13:71 ; <https://doi.org/10.1038/s41398-023-02374-w>

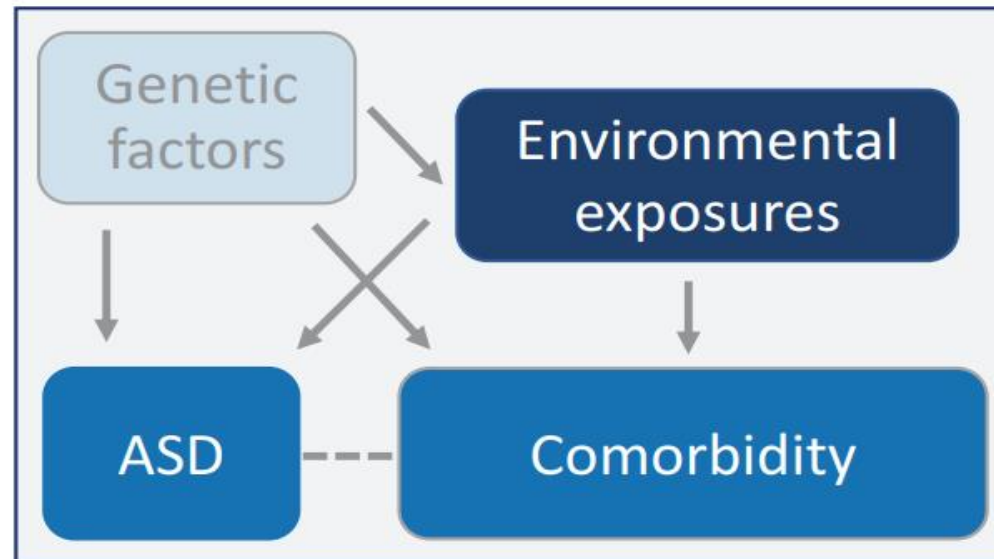


Fig. 5 Schematic illustrating potential relationships between genetic vectors, environmental exposures, ASD and its comorbid conditions.

En niños con TEA sin otros signos / síntomas, muy poco probable encontrar alteraciones específicas.

Realizar si TEA asociado a:

- DI
- Anomalías en la exploración neurológica
- Crisis epilépticas
- Cefalea
- Estigmas neurocutaneos



Electroencefalograma

Hasta 19% personas con TEA tienen alteraciones eléctricas sin presentar crisis. Significado?

No de rutina

Sólo si:

- Historia de probables crisis
- Visualización de episodio crítico
- Descartar síndrome de Landau-Kleffner

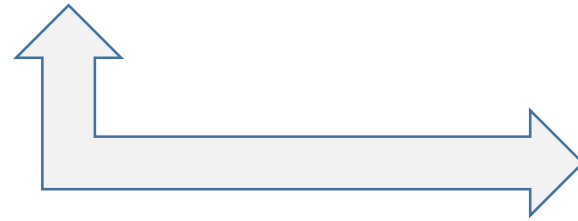


Estudio metabólico

Estudio básico de primer nivel:

Si retraso motor en menores de 3 años

Si no se han realizado pruebas metabólicas en nacimiento



- **Analítica básica:** hemograma, bioquímica general, lactato, amonio y gasometría.
- **Pruebas de primer nivel:** aminoácidos en sangre; ácidos orgánicos en orina con determinación de 4-hidroxi-butírico, test SAI-CAR, biotinidasa en sangre, creatina y guanidinoacetato en orina, 7-DH-colesterol y colesterol en sangre.

Estudio metabólico

- **Estudio ampliado:** purinas y pirimidinas en orina, folato en LCR, DNA mitocondrial en sangre o biopsia músculo.

Si:

Alteración analítica inicial

Epilepsia refractaria

Afectación multisistémica

Acidosis láctica

Vómitos recurrentes

Anemia grave

Alteraciones cutáneas no filiadas

Regresión psicomotora progresiva

Trastornos del movimiento

Microcefalia

Hipotonía

Ataxia

Agresividad

Alteraciones en neuroimagen que sugieran enfermedad metabólica

Figura 1. Estudios complementarios en el paciente con TEA

Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Neurología Pediátrica

Serie: Protocolos AEP

Asociación Española
de Pediatría



Asociación Española
de Neurología Pediátrica



Trastornos del espectro del autismo

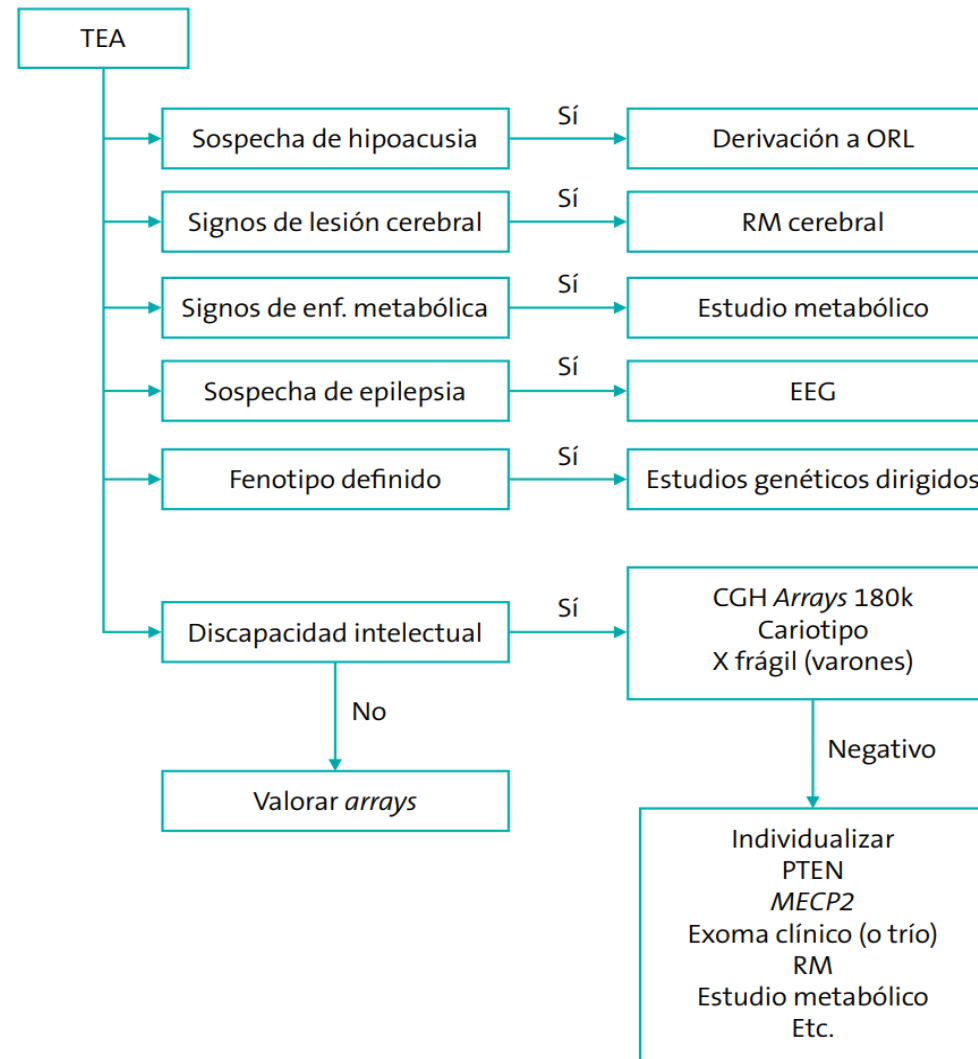
Fernando Martín del Valle⁽¹⁾, Asunción García Pérez⁽²⁾, Rebeca Losada del Pozo⁽³⁾

⁽¹⁾Hospital Universitario Severo Ochoa. Leganés

⁽²⁾Hospital Fundación de Alcorcón. Alcorcón

⁽³⁾Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid

Martín del Valle F, García Pérez A, Losada del Pozo R. Trastornos del espectro del autismo. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022;1:75-83.



¹ Se recomienda realizar siempre una analítica con perfil metabólico: hemograma, bioquímica general con ácido úrico y colesterol, lactato, amonio y gasometría.

² La extensión del estudio dependerá de características individuales como el grado de discapacidad intelectual, coexistencia de rasgos dismórficos o la presencia de otras alteraciones neurológicas o extraneurológicas.

Abordaje de comorbilidades

Trastornos del sueño	50–80%
Alteración sist. Digestivo	45-86%
Alteración sistema motor	≤79%
Disregulación sistema inmune	≤38%
Epilepsia	8–30%
Tics	14–38%
Problemas visuales	35%
Problemas alimentación	26%
Problemas auditivos	18%

> 70% de la población con autismo presenta alguna afección médica y/o de salud mental asociada



**Esperanza de vida reducida en
15-20 años**



GUÍA DE INTERVENCIÓN
ANTE LOS TRASTORNOS DE
LA ALIMENTACIÓN
**EN NIÑOS Y NIÑAS CON
TRASTORNO DEL ESPECTRO
DEL AUTISMO (TEA)**

Autoras: María Baratas - Nuria Hernando - M^a Jesús Mata - Lucía Villalba



**Quiero saber
qué ofrece
el programa
DormiTEA**



Abordaje de comorbilidades



Todo el ciclo vital

Abordaje de comorbilidades

Entornos dependientes de comunicación verbal

Poco adaptados a alteraciones sensoriales y a discapacidad intelectual

Logísticas poco flexibles y tiempos de espera no controlados

Falta de formación específica

.....

Visita médica estresante para paciente, familia y profesional

Imposibilidad de llevar a término la visita y/o exploración complementaria



Consejos básicos de trato asistencial

Anticipar “situaciones con

Mi pasaporte para ir al médico

➔ “PASAPORTE MÉDICO”

Esta información debe acompañarme cuando vaya al médico o deba ingresar en un hospital.



TSI Cuida'm

Personalització
Sensibilització
Acompanyament

CatSalut Departament de Salut
Cuida'm
TASA 1 030101 00 2
LA TARGETA SANFARMA
NIVELL DE COBERTURA ASSISTENCIAL
00000803401



dincat Plena inclusió Catalunya



Mi foto

Fecha en que se ha realizado

- Cosas que tienes que saber sobre mí
- Cosas que son importantes para mí
- Lo que me gusta y lo que me disgusta

Consejos básicos de trato asistencial



No poder hablar no significa, no tener nada que decir

Qué es la Comunicación Aumentativa y Alternativa?

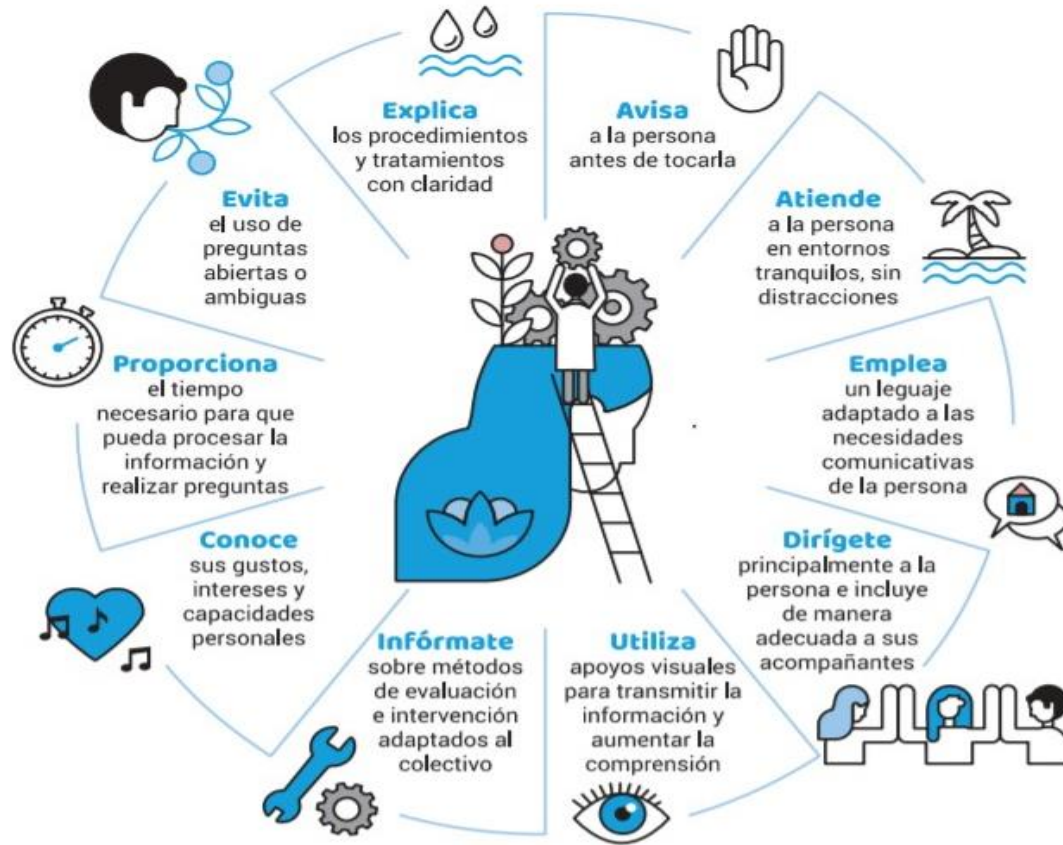
Medio que utiliza una persona con dificultades en la comunicación oral para expresarse e interactuar en cualquier entorno



¿QUÉ SON LOS SAAC?
SISTEMAS AUMENTATIVOS Y/O ALTERNATIVOS DE COMUNICACIÓN



10 CONSEJOS PARA FAVORECER EL BIENESTAR EMOCIONAL DE PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO EN ENTORNOS SANITARIOS



No aceptes que ser feliz o sentirse mal es una parte inevitable del autismo. Si te preocupa su bienestar emocional, animale a pedir ayuda profesional especializada y a comunicar cómo se siente.

1 de cada 100 personas reciben un diagnóstico de autismo

4 de cada 5 jóvenes con autismo han experimentado problemas de salud mental



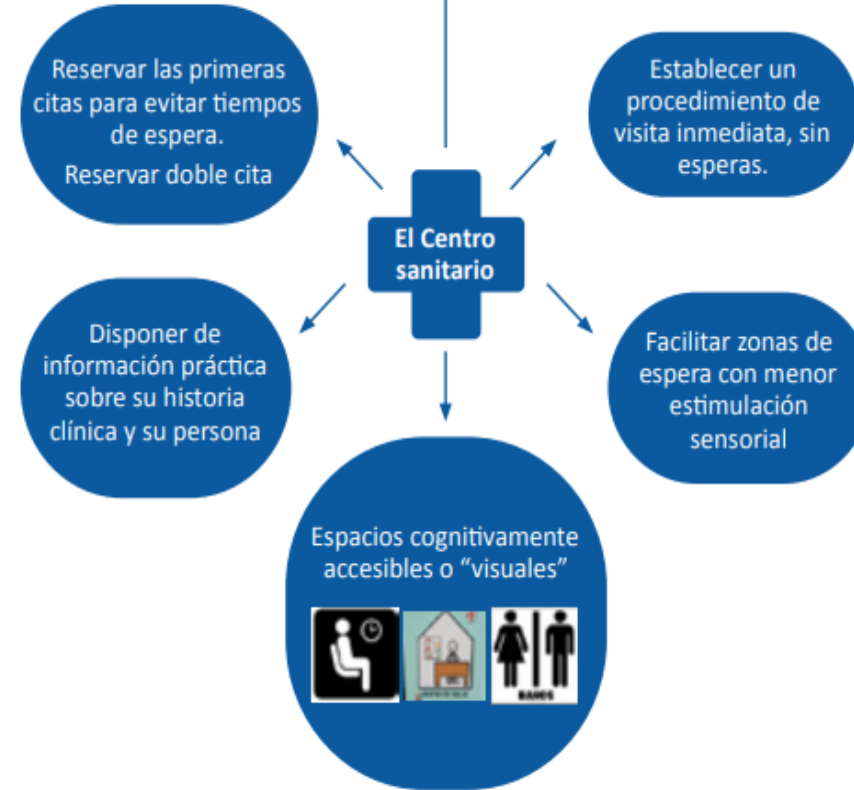
GUÍA PRÁCTICA

para facilitar el acceso a una asistencia sanitaria adecuada para personas con Trastorno del Espectro del Autismo (TEA)

Manual básico para profesionales sanitarios y no sanitarios de atención primaria

Publicada por:  CERMI
Comunidad de Madrid
1993 • 2018

Entornos Sanitarios Amigables



ESTRATEGIAS PRÁCTICAS EN LA CONSULTA:

Déjale explorar el material antes de acercárselo

Como la mayoría, suelen tener miedo a lo desconocido. Ayúdale a reducir ese miedo, anticipando y dejando que toque el instrumental.



Sé creativo y flexible

Ajústate a cada paciente sin miedo a variar el procedimiento habitual.



Hazle ver lo que va a durar cada procedimiento

Todos estamos más calmados cuando sabemos cuánto dura cada procedimiento. Si no tienes un temporizador a mano, puedes contar en voz alta del 1 hasta el 10 (y parar al llegar al número 10).



Permítele descansos intermitentes

Esto va a hacer que se relaje y aumente su colaboración.



Dale un modelo visual previo

Si ves que no entiende lo que le estás pidiendo, hazlo tú primero para que él/ella te imite.



Moldea o guía físicamente (*moldeamiento*)

Si usando la anterior estrategia, notas que sigue sin comprenderte, guía físicamente su cuerpo para que se coloque o haga lo que le estas pidiendo.



Escucha y déjate aconsejar por el acompañante



Refuerza y premia su esfuerzo

¡A todos nos gusta que valoren nuestros esfuerzos! Eso ayudará a que quiera volver a verte!



m'adaptU

Vall d'Hebron


FEDERACIÓ CATALANA
D'AUTISME


Fundació "la Caixa"



**Formación
Profesionales
+ Guías de
atención**

**Adaptación
del entorno**

**Estrategias de
anticipación**

**Gestiones
logísticas**



1º curso de TEA en el entorno hospitalario

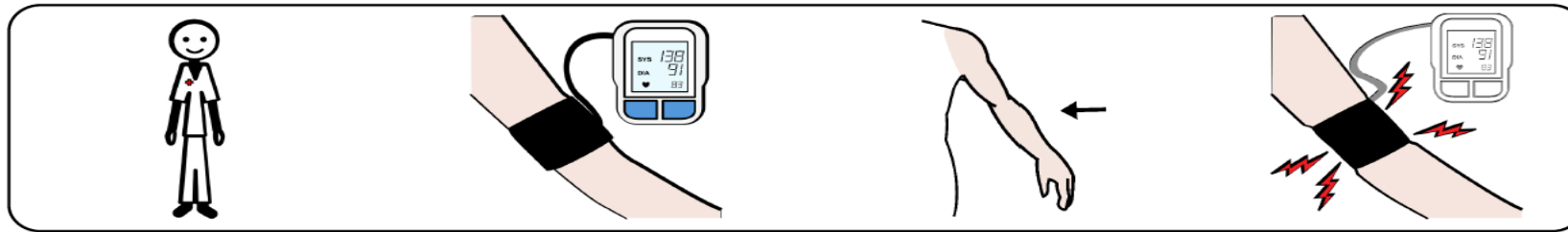
1º curso de TEA en anestesia pediátrica

2º curso de TEA en anestesia pediátrica

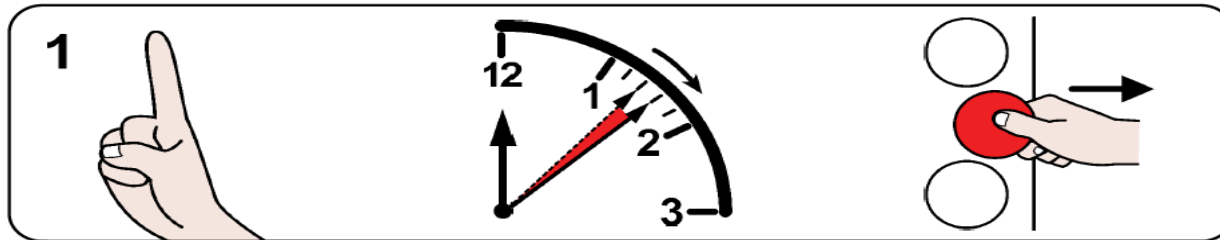
Introducción al TEA, urgencias pediátricas

TENSIÓ ARTERIAL

26



Em posen un maneguet al braç. M'apreta.



Espero 1 minut. Després me'l treuen.

m'adapTU

1



2



3

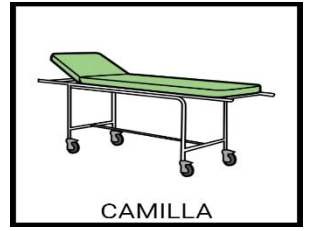




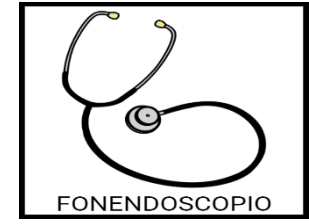
1



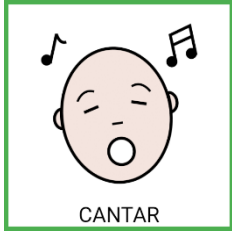
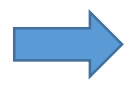
2



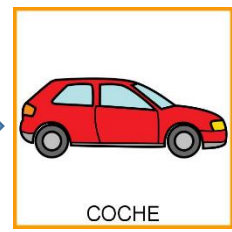
3



4



5



No me incluyas

Es mejor que sencillamente convivas conmigo
La inclusión debe ser una esencia social
y no una reivindicación

@danielcomin



**Fundación
Autismo Diario**

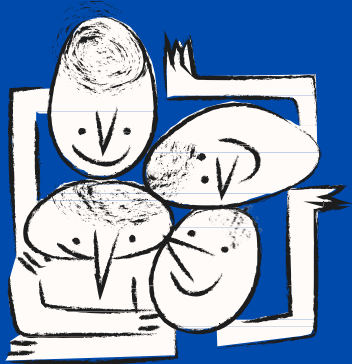
www.autismodiario.org



Bibliografía

1. Anna Loussouarn, Blandine Dozières-Puyravel & Stéphane Auvin (2019): Autistic spectrum disorder and epilepsy: diagnostic challenges. *Expert Review of Neurotherapeutics*, DOI: 10.1080/14737175.2019.1617699
2. Bai D, Yip BHK, Windham GC, et al. Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort. *JAMA Psychiatry*. 2019;76(10):1035–1043. doi:10.1001/jamapsychiatry.2019.1411
3. Boddaert N, Zilbovicius M, Philippe A, Robel L, Bourgeois M, et al. (2009) MRI Findings in 77 Children with Non-Syndromic Autistic Disorder. *PLoS ONE* 4(2): e4415.
4. Emberti G, Leonardo et al. “Risk and Protective Environmental Factors Associated with Autism Spectrum Disorder: Evidence-Based Principles and Recommendations” *Journal of clinical medicine* vol. 8,2 217. 8 Feb. 2019.
5. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kallen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Ozonoff S, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin SW, Tuchman RF, Volkmar FR. Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*. 2000 Aug 22;55(4):468-79. doi: 10.1212/wnl.55.4.468. PMID: 10953176.
6. Fombonne E, Rogé B, Claverie J, Courty S, Frémolle J. Microcephaly and macrocephaly in autism. *J Autism Dev Disord*. 1999 Apr;29(2):113-9. doi: 10.1023/a:1023036509476. PMID: 10382131.
7. Hirvikoski T, Mittendorfer-Rutz E, Boman M, Larsson H, Lichtenstein P, Bölte S. *Br J Psychiatry*. 2016; 208: 232-8
8. Manzi B, Loizzo AL, Giana G, Curatolo P. Autism and metabolic diseases. *J Child Neurol*. 2008 Mar;23(3):307-14. doi: 10.1177/0883073807308698. Epub 2007 Dec 13. PMID: 18079313.
9. Meng-Chuan Lai Dr, Michael V Lombardo PhD and Simon Baron-Cohen. *Lancet The*, 2014.
10. Khachadourian, V., Mahjani, B., Sandin, S. *et al*. Comorbidities in autism spectrum disorder and their etiologies. *Transl Psychiatry* 13, 71 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41398-023-02374-w>

MUCHAS GRACIAS



25è ANIVERSARI

PATROCINA:



**CASA
BATLLÓ**
GAUDÍ BARCELONA

COLABORA:

