

D

Desarrollo Infantil y Autismo: La Búsqueda de Marcadores Tempranos

David Saldaña

Laboratorio de Diversidad, Cognición y Lenguaje, Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación, Universidad de Sevilla. Sevilla, España.

Correspondencia: Dr. David Saldaña, Avda. Camilo José Cela s/n, 41018. Sevilla, España. Teléfono (+34) 954-554-334, Fax (+34) 954-557-642. Correo electrónico: dsaldana@us.es

Agradecimientos: La redacción del presente artículo ha contado con el apoyo del Ministerio de Ciencia e Innovación de España a través del proyecto número PSI2010-17401 del Plan Nacional I+D+i.

Resumen

Los trastornos del espectro autista constituyen un grupo de alteraciones severas del desarrollo de base genética y neurológica cuyo diagnóstico aún no es sencillo en los primeros meses de vida. Diferentes métodos de investigación han sido empleados para intentar encontrar marcadores comportamentales o cognitivos que permitan su identificación ya en los primeros momentos. Entre los procedimientos utilizados se encuentran los informes familiares retrospectivos, el análisis de videos domésticos o el estudio prospectivo de hermanos de niños con autismo. Las investigaciones realizadas muestran diferencias conductuales a partir de los 12 meses de edad, aunque no antes, en comportamientos como la atención conjunta, la respuesta al nombre, la comunicación verbal y no-verbal, la exploración atípica de los objetos, el desarrollo motor, algunas conductas repetitivas, diferencias en el temperamento y menor capacidad imitativa. Ahora bien, aún persisten divergencias entre los diferentes estudios incluso en lo relativo al papel de estas conductas y, por otro lado, ningún marcador temprano concreto permite en estos momentos predecir de forma aislada y consistente un diagnóstico posterior de autismo.

Palabras clave: Autismo, trastornos del espectro autista, atención temprana, bebés, marcadores tempranos, hermanos, estudios prospectivos, estudios retrospectivos.

Child Development and Autism: Identifying Early Behavioral or Cognitive Markers

Summary

Autism spectrum disorder is a severe developmental disability of genetic and neurological etiology that cannot yet be diagnosed in the first months of life. Different research methods have been used to identify behavioral or cognitive markers that permit early identification of the disorder. Some of the procedures involve parental retrospective reports, analysis of home videos or prospective studies of siblings of children with autism. Research shows differences as from twelve months of age, but not earlier, in behaviors such as joint attention, response to name, delays in verbal and non-verbal communication, atypical exploring of objects, motor delay, certain repetitive behaviors, differences in temperament and reduced imitation. However, conflicting results are still apparent among different studies even in these behaviors. In addition, at this moment no single marker consistently predicts diagnoses of autism at a later age.

Key words: Autism, autism spectrum disorders, early education, infants, early markers, siblings, prospective studies, retrospective studies.

El problema de la detección temprana en autismo

Los trastornos del espectro autista (TEA) son un grupo de alteraciones severas del desarrollo que se caracterizan por dificultades en la socialización, la comunicación y el lenguaje y la presencia de alteraciones conductuales que se manifiestan en forma de estereotipias, conductas e intereses restringidos (American Psychiatric Association, 1994). Aunque se considera que presentan una base neurológica y un componente genético claro, no existen en estos momentos

marcadores biológicos que permitan su identificación precisa. El proceso diagnóstico se establece, por tanto, mediante la observación y caracterización de pautas conductuales en el desarrollo infantil a través de instrumentos específicos y juicio clínico. Desgraciadamente, una de las limitaciones más importantes asociadas a este procedimiento de identificación es su naturaleza relativamente tardía: pese a los avances logrados hasta el momento, es difícil determinar la presencia de autismo antes de los 12 a 15 meses y los diagnósticos a menudo no adquieren estabilidad hasta los tres años (Barbaro & Dissanayake, 2009). Sin embargo, si deseamos mejorar el impacto y la edad a la que se inicia la atención temprana a esta población, resulta de especial interés lograr identificar unos signos tempranos que posibiliten la reducción de la edad de identificación o, al menos, el establecimiento de señales más claras de riesgo de un posterior diagnóstico. Ahora bien, no es sencillo determinar estos indicadores antes de que el trastorno se haya manifestado de forma evidente en el desarrollo de los individuos afectados y los que se manejan en estos momentos tienen una naturaleza inespecífica de una variedad de trastornos. La mayor parte de los rasgos conductuales empleados para el diagnóstico guardan relación con hitos evolutivos que solo se alcanzan en el desarrollo llegada una cierta edad.

Aproximaciones metodológicas

· *Los inicios: los estudios retrospectivos de entrevistas*

Durante algún tiempo, el único recurso disponible para explorar posibles indicadores tempranos ha sido la información proporcionada retrospectivamente por familiares de los

niños con TEA conocedores de su desarrollo. Mediante cuestionarios y entrevistas específicas, se ha intentado determinar los signos predictores de un posterior diagnóstico (véase, por ejemplo, Werner, Dawson, Munson, & Osterling, 2005). Sin embargo, esta información tiene evidentes problemas de fiabilidad (Zwaigenbaum et al., 2007). En primer lugar, los datos que proporcionan los padres se basarán en percepciones más bien anecdóticas, limitadas en comparación con un registro más sistemático efectuado por un experto. Por otro lado, las observaciones se producen en el contexto de una interacción en la que los mismos padres estarán probablemente más volcados en promover el desarrollo de su hijo que en observarlo objetivamente, como es lógico. Esto supone que aquellas conductas de las que informan son el resultado tanto de las características del niño, como de la actuación de los padres para compensar los problemas de su hijo, en una interacción compleja de la que ellos mismos podrían no tener conciencia siquiera. Finalmente, el recuerdo de los padres de acontecimientos que tuvieron lugar hace algún tiempo muy probablemente esté sujeto a errores importantes y se vea además influido por los conocimientos que hayan podido adquirir a lo largo de los años sobre la sintomatología del autismo.

· *El video doméstico como herramienta de investigación*

Una solución para resolver la dificultad que plantea basar la recogida de datos en el recuerdo forzosamente parcial y falible de familiares ha llegado de la mano de la generalización de las nuevas tecnologías audiovisuales en la sociedad. Desde hace años, no hay padres que se precien que no hagan un esfuerzo considerable por

registrar cada pequeño avance, paso o logro de su hijo o hija en una cámara de video. Antes de que este tipo de aparatos viera reducido sustancialmente su coste y aumentada su disponibilidad, la cantidad de imágenes disponibles sobre el desarrollo de niños con autismo o sin él era extremadamente baja. Sin embargo, el escenario cambió en pocos años, lo que ha permitido a los investigadores contar con una amplia base documental.

El análisis de los videos domésticos grabados por familiares de los niños con autismo se inició en los años 80's y se generalizó como procedimiento de trabajo a lo largo de toda la década (Palomo, Belinchón, & Ozonoff, 2006). Un estudio reciente de Clifford, Young y Williamson (2007) puede dar una idea de la metodología empleada comúnmente por este tipo de estudios. Estos investigadores recogieron y analizaron videos domésticos de 45 niños de tres grupos diferentes: niños con un diagnóstico de autismo, niños con trastornos del desarrollo, distintos del autismo, y niños con un desarrollo típico. Para su análisis, los autores seleccionaron aleatoriamente 10 minutos de grabación, en dos segmentos de 5 minutos, en los que el niño contaba con 12 a 24 meses de edad. Como era de esperar, la mayoría de las cintas se referían a situaciones habituales en la vida de una familia, como cumpleaños, la hora de la comida, fiestas navideñas, o salidas al parque o a la playa, y recogían algún tipo de interacción entre los adultos presentes en el contexto y el niño objeto del estudio. Se estableció un protocolo de codificación que incluía 17 ítems, de los cuales 10 hacían referencia a la cantidad de conductas sociales y 7 a la calidad de dichas conductas. Se tomaron conteos de frecuencia durante dos períodos de cinco minutos para una serie concreta

de estos ítems, empleándose una valoración global cualitativa en una escala ordinal de 0 a 3 para otros.

Las diferencias más interesantes en este tipo de trabajos son las que puedan distinguir a los niños con TEA de los que presentan trastornos del desarrollo a edades anteriores a las que aparece el diagnóstico, dado que podrían considerarse como marcadores más específicos. En el caso del estudio de Clifford et al. (2007) esto sucedía con el contacto ocular, la respuesta a ser llamados por su nombre, posturas anticipatorias, los protodeclarativos consistentes en mostrar objetos, el afecto positivo, el apartar la mirada, el interés por los iguales, los juegos sociales convencionales y el acurrucarse. Sin embargo, en toda otra serie de conductas, no se apreciaban diferencias entre ambos grupos: la sonrisa social, el juego funcional, el juego simbólico, los gestos sociales, los gestos de petición, el seguimiento de la mirada, el señalamiento protodeclarativo, o el afecto negativo. Estos datos coincidían así parcialmente con los de otro estudio similar anterior (Baranek, 1999), con 11 niños con TEA, 10 con trastornos del desarrollo y 11 con desarrollo típico de entre 9 y 12 meses, que había encontrado diferencias entre los dos primeros grupos en la respuesta al nombre, la orientación a estímulos visuales, la aversión a contactos sociales y meterse objetos en la boca.

Las investigaciones con videos domésticos, como puede verse a partir de estos ejemplos, constituyen un método que aporta cierta información sobre la conducta observable a edades tempranas a modo de una ventana útil sobre el desarrollo de estos niños antes de que sea conocido su diagnóstico. Sin embargo, pese a la mejora

en la fiabilidad con que se obtienen los datos respecto de las entrevistas retrospectivas, tiene también algunos problemas metodológicos. Las principales limitaciones se derivan del hecho de que las familias no recogen la información de modo sistemático con la finalidad de documentar la conducta de sus hijos de modo objetivo, sino que más bien lo hacen de un modo esporádico y asistemático (Palomo et al., 2006; Zwaigenbaum et al., 2007). Así, los padres eligen grabar situaciones diferentes, a edades distintas, y durante tiempos variables. Una misma familia puede variar sus criterios y prácticas de grabación en distintos momentos y, al mismo tiempo, sus pautas serán diferentes de las de otra familia de la muestra. En ocasiones, si el niño no se comporta como esperan, pueden volver a realizar la grabación y eliminar la anterior. Otros problemas tienen una naturaleza técnica diferente. La calidad de los videos no es un detalle menor: el niño no siempre se encuentra lo suficientemente visible para asegurar una buena codificación, puede estar ausente incluso de la imagen o el video presentar un sonido pobre.

· *Los estudios prospectivos*

A diferencia de las dos modalidades anteriores, en las que se obtiene información de niños de los que ya se cuenta con un diagnóstico de autismo, en los estudios prospectivos se elige *a priori* a niños para su estudio, antes de conocer que desarrollarán los signos más evidentes del trastorno. Poder hacer esto supone innumerables ventajas: permite elegir en qué momento se recogerán los datos, con qué herramientas, abordando hipótesis específicas y con un grado de control mayor del que es posible obtener en una investigación retrospectiva (Zwaigenbaum, 2010).

Con este objetivo se emplean grupos de participantes con tasas esperadas de prevalencia de autismo mayores que los esperados en la población general, es decir, poblaciones con riesgo aumentado de TEA. Hay tres grupos principales de niños y niñas que se pueden incluir bajo esta categoría (Zwaigenbaum et al., 2007). Unas investigaciones han empleado participantes con señales tempranas conocidas de autismo o con trastornos del desarrollo ya identificados que comenzaban a presentar sintomatología autista. Un segundo grupo lo integran los sujetos con condiciones médicas o anomalías genéticas que se asocian al espectro autista. Ahora bien, la elección de estos participantes no está siempre exenta de riesgos metodológicos. Podría resultar que el curso evolutivo y las conductas de aparición temprana que se observan en el autismo secundario de esta naturaleza no se correspondan plenamente con el que sería esperable en el autismo primario.

Finalmente, el tipo de población que más se ha investigado en los trabajos recientes es el grupo de los hermanos menores de los niños y niñas con autismo. Los hermanos de los niños con TEA se consideran un grupo de riesgo genético aumentado de presentar autismo (Tager-Flusberg, 2010). De hecho, el riesgo relativo de los hermanos de los niños con autismo es de los más elevados entre las poblaciones con trastornos neuropsiquiátricos (Zwaigenbaum et al., 2007), con una tasa de recurrencia de entre el 2 y el 8 % (Muhle, Trentacoste, & Rapin, 2004). Es posible comparar estos niños, usualmente denominados *de alto riesgo*, con otros niños con hermanos mayores sin autismo u otros trastornos del desarrollo, que se catalogan por tanto como de *bajo riesgo*. Esta selección apriorística permite hacer un

seguimiento intensivo, predeterminado y en ocasiones desde el mismo momento del nacimiento. Un procedimiento habitual es comparar ciertos comportamientos esperables o anómalos en el desarrollo temprano infantil en estos dos grupos y, especialmente, entre los grupos de alto riesgo que luego evolucionan para obtener un diagnóstico de autismo con aquellos que no presentan el diagnóstico.

Pese a que este diseño, como se ha apuntado, cuenta con indudables ventajas, no está tampoco exento de problemas y riesgos (Zwaigenbaum et al., 2007). En primer lugar, aunque el número de niños de alto riesgo que pueden llegar a desarrollar autismo es mayor que en la población general, tampoco es tan elevado que convierta en trivial el problema del reclutamiento. En aquellos casos en los que se trata de concretar predictores del diagnóstico, resulta esencial contar con la participación de varios grupos de investigación para asegurar una muestra con el número de sujetos y la potencia estadística suficientes. La capacidad para detectar predictores de forma adecuada, por otro lado, también se encontrará sujeta a la fortaleza de las relaciones existentes entre los predictores y las conductas esperadas, es decir, la especificidad y la sensibilidad de los marcadores tempranos. Por otro lado, la participación de unos padres u otros no siempre se produce de manera aleatoria o representativa de la población. Ciertas preocupaciones concretas pueden hacer que algunas familias sean más propensas a facilitar la participación de su hijo en un estudio que otras. Así, los padres suelen ser más sensibles a dificultades en el ámbito del lenguaje que en el cognitivo, por ejemplo. En otros casos, el sesgo puede provenir de la diferente motivación a la participación en

función del grado de severidad de las dificultades presentes en su hijo. Finalmente, podría ser que los niños con un hermano con autismo resulten diferentes de otros niños con un desarrollo típico y sin hermanos con autismo, simplemente por esta característica de contar con un hermano con discapacidad en la familia y no porque esa discapacidad sea precisamente un trastorno del espectro autista.

Como puede observarse, los diferentes esfuerzos realizados hasta el momento por encontrar un procedimiento que permita rebajar la edad a la que se obtiene información sobre el desarrollo de los niños con autismo tienen algún tipo de limitación y son siempre mejorables desde el punto de vista metodológico. Con todo, podemos asomarnos con cierta cautela y aún muchas dudas al desarrollo inicial de los niños y niñas con autismo. A lo que sabemos sobre esos primeros años dedicaremos el resto de este artículo.

Predictores en el desarrollo de los niños con TEA

· El nivel de desarrollo general

Un cierto número de trabajos ha comparado el grado de desarrollo, en términos globales y cuantitativos, de los niños de alto y bajo riesgo de presentar autismo. A los 12 meses de edad, se observan ya diferencias entre los niños de alto riesgo para TEA con los de bajo riesgo (Brian et al., 2008; Stone, McMahon, Yoder, & Walden, 2007). Ahora bien, en estos mismos niños no se observan estas dificultades a los 6 meses. Se suele encontrar un decrecimiento en el desarrollo, con una caída de las puntuaciones estandarizadas, entre los 12 a 24 meses, continuada a partir de ese momento.

· Desarrollo Motor

Otros trabajos han valorado el desarrollo de las habilidades motoras finas y gruesas, aunque los resultados en esta dimensión del desarrollo distan de ser consistentes. Así, Landa y Garrett-Mayer (2006) evaluaron mediante escalas estandarizadas de desarrollo motor a los 6, 14 y 24 meses a 87 niños de alto y bajo riesgo de autismo. A los 14 y a los 24 meses encontraron ligeras diferencias en el desarrollo psicomotor entre los niños que posteriormente fueron diagnosticados con autismo y los que no lo fueron.

Iverson y Wozniak (2007), por su parte, grabaron en sus hogares a niños de alto y bajo riesgo con sus cuidadores principales entre las edades de 5 y 14 meses una vez al mes, con un seguimiento a los 18 meses. En su caso, la valoración consistió en la determinación de una proporción de inestabilidad postural, obtenida dividiendo la duración total de una sesión por el número total de posturas sostenidas por el bebé en dicha sesión. La comparación de 10 hermanos de niños con TEA y 12 niños de bajo riesgo en tres sesiones seleccionadas (un mes antes del balbuceo, en el balbuceo y tras el balbuceo) arrojó diferencias significativas entre ellos. Los niños de alto riesgo presentaban tiempos de duración de posturas significativamente inferiores.

Sin embargo, Toth, Dawson, Meltoff, Greenson y Fein (2007) no encontraron diferencias entre los niños de alto y bajo riesgo de su estudio que abarcaba las edades de 18 a 27 meses en una de las escalas estandarizadas de desarrollo motor empleadas, aunque sí en las escalas de Vineland, en cuya subescala de desarrollo motor aparecían diferencias, pese a encontrarse las medias de ambos dentro de la normalidad.

· *Conductas atípicas y estereotipias*

Aunque a menudo considerado un síntoma de naturaleza secundaria, las conductas estereotipadas han sido incluidas desde el inicio en los trabajos que han empleado metodologías retrospectivas de entrevista a las familias. Es el caso de Werner et al. (2005). Su estudio incorporaba a padres de niños con TEA, con trastornos del desarrollo y con desarrollo típico. Pese a que ya a los 10-12 meses los familiares de los niños con TEA informaban de más síntomas de este tipo que los de los niños sin trastornos, a esta edad las diferencias con el grupo de trastornos del desarrollo no autistas no eran significativas. Hasta los 16-18 meses la cantidad de conductas estereotipadas de las que informaban no se convertían en un rasgo diferencial del grupo con TEA frente a los otros trastornos del desarrollo.

La ausencia de rasgos específicos a los 12 meses es también lo que se encuentra en el trabajo de Ozonoff, Young et al. (2008) en el que emplean videos domésticos como fuente de información. En esta investigación, a los 12 meses tanto los niños con autismo como los que presentan otros trastornos del desarrollo muestran conductas estereotipadas, por lo que podría no ser un marcador específico del autismo.

En los estudios prospectivos que han abordado la cuestión, sin embargo, los resultados no son totalmente consistentes con estos ni entre sí. Ozonoff, Macari et al. (2008) estudiaron también a los 12 meses la conducta de niños de alto y bajo riesgo que luego resultaron presentar autismo a los 36 meses, otros trastornos del desarrollo o un desarrollo normal. Los niños recibieron cuatro objetos con los que podían jugar y su comportamiento grabado en video fue posteriormente codificado de

acuerdo con un sistema de categorías que incluía cuatro conductas apropiadas a la edad (meter en la boca, agitar, empujar/tirar, o golpear) y cuatro atípicas (girar, rotar, rodar y mirada extraña). El grupo con TEA mostró más conductas de girar, rotar y miradas extrañas que los otros dos grupos.

Sin embargo, Iverson y Wozniak (2007), cuyo estudio hemos descrito más arriba, y que también habían registrado conductas atípicas, no encontraron estas diferencias. En su caso, el único rasgo diferencial estaba en la agitación de brazos, más presente en el grupo de bajo riesgo. Esto es justo lo contrario de lo que encontró otro estudio prospectivo con 17 niños de alto riesgo y 15 de bajo riesgo, cuya conducta se analizó a los 12 y 18 meses (Loh et al., 2007). De un total de 13 conductas diferentes, solo la agitación de brazos a los 12 meses y taparse los oídos a los 18 aparecían más entre los niños de alto riesgo.

· *Desarrollo social y comunicativo*

Dado que las dificultades en este ámbito constituyen el núcleo principal de la definición del autismo y de muchas de las teorías neurocognitivas sobre su etiología (Rajendran & Mitchell, 2007), un gran número de estudios se ha centrado en las conductas tempranas de relación social y en el desarrollo del lenguaje y la comunicación.

a) *Los estudios iniciales.* Ya los estudios retrospectivos habían encontrado algunas diferencias en este ámbito. Así, en el estudio de Werner y su grupo (2005), los padres de los niños con autismo informaron de mayor sintomatología de autismo en sus hijos a la edad de 3 a 6 meses que la que mencionaban los padres de los niños con desarrollo típico. En

concreto, los padres indicaban que sus hijos sonreían menos a las personas y dedicaban más tiempo a los objetos. Ahora bien, estas diferencias no se hacían extensivas al contraste entre los niños con autismo y los niños con otros trastornos del desarrollo. A los 13 a 15 meses las diferencias significativas aparecieron ya entre los niños con TEA, por una parte, y los otros dos grupos de niños de desarrollo típico y con otros trastornos del desarrollo, por otra, aunque no entre estos dos. No es hasta los 19 a 21 meses, edad a la que se les preguntaba a los padres por conductas sociales algo más complejas, como dificultades para captar su atención, la falta de respuesta al nombre, dificultades para iniciar rituales sociales simples, ausencia de imitación o no señalar para expresar interés en las cosas, que las diferencias se establecen entre los tres grupos, con mayores dificultades en los niños con TEA respecto de los del grupo de otros trastornos del desarrollo y estos de los de desarrollo típico.

En el ámbito del lenguaje, a los 10-12 meses los padres de los niños con TEA informaban de más anomalías, aunque estas diferencias no se establecen de forma específica con el grupo de trastornos del desarrollo hasta el período de 19 a 21 meses.

Los estudios de videos domésticos encuentran consistentemente la aparición de dificultades sociales más claramente observables también en torno al año de edad (Palomo et al., 2006). Los niños con TEA muestran menos conductas de orientación cuando se les llama por su nombre a los 12 meses de edad (Osterling, Dawson, & Munson, 2002), aunque algún otro trabajo ya observa este tipo de dificultades a los 8 a 10 meses (Werner,

Dawson, Osterling, & Dinno, 2000). También al año se tiende a encontrar que miran menos a caras y personas. Son diferencias aparentes cuando se comparan los niños con autismo con los niños y niñas con discapacidad intelectual, lo que significa que están más específicamente ligadas a los TEA.

En este tipo de estudios, las diferencias más estrictamente comunicativas parecen observarse a los 24 meses y se centran en el uso de protodeclarativos (Osterling & Dawson, 1994; Osterling et al., 2002). No sólo aparecen menos, sino que son usados de modo cualitativamente diferente, sin mirar a la cara de interlocutor, por ejemplo.

En los estudios prospectivos, las dificultades comunicativas, tanto verbales como no verbales, se han encontrado desde los 12 meses de edad en los niños de alto riesgo que luego son diagnosticados con autismo. Ahora bien, tampoco este tipo de investigaciones han encontrado marcadores anteriores al año de edad (Landa & Garrett-Mayer, 2006; Landa, Holman, & Garrett-Mayer, 2007; Yirmiya et al., 2006; Yoder, Stone, Walden, & Malesa, 2009).

b) Conductas específicas: responder al nombre.

Los estudios prospectivos han profundizado en algunos de los comportamientos analizados en estas investigaciones. La menor respuesta de los niños a ser llamados por su nombre es uno de ellos. Así, por ejemplo, Nadig et al. (2007) emplearon un paradigma en el que el experimentador le daba un juguete al niño, salía de la habitación y lo llamaba por su nombre. En su estudio incluyeron 55 niños de alto riesgo de 6 meses de edad y 101 de 12 meses, junto con 43 controles sin riesgo de 6 meses y 46 de 12 meses. Aunque los controles de 6 meses de edad requerían un

menor número de llamadas para responder, la diferencia no era significativa. Ahora bien, en el caso de los de 12 meses, sí se encontraron diferencias significativas, con el 100 % de los controles respondiendo a su nombre en la primera o segunda llamada, lo que solo sucedía en el 86 % de los niños de riesgo. Además, el 75 % de los niños que no respondían adecuadamente fueron posteriormente diagnosticados con algún trastorno en el desarrollo a los 24 meses de edad. La menor respuesta a los 12 meses de los niños con TEA también fue documentada en el estudio basado en entrevista de Zwaigenbaum et al. (2005).

Sin embargo, estos datos contrastan con los de Yirmiya et al. (2006), que encontró que eran los niños de alto riesgo los que más respondían a ser llamados por su nombre por su madre, tanto a los 4 meses como a los 14, y en comparación con los niños con desarrollo típico. Ahora bien, a nivel individual, la falta de respuesta a ser llamado por su nombre podría ser indicativa de mayores dificultades según los resultados de este trabajo. Los niños de alto riesgo que respondían peor a su nombre y que manifestaban una expresión más neutra en el paradigma de *cara fija* a los 4 meses, presentaban menores conductas de petición y de atención conjunta no verbal a los 14 (véase más adelante para este paradigma y los estudios sobre atención conjunta específicamente).

c) *El paradigma de "cara fija"*. Otro procedimiento de laboratorio empleado es el de cara fija que acabamos de mencionar. En este tipo de paradigma se alterna una secuencia de tres situaciones entre progenitor y bebé (Tronick, Als, Adamson, Wise, & Brazelton, 1978). Tras una primera fase de juego activo, la madre ha de presentarse emocionalmente neutra con

una cara inexpresiva y que no responde al bebé, finalizando con una nueva fase de juego activo. La respuesta habitual de los bebés que participan en este tipo de experimentos es la de una interacción cálida en el primer momento, seguida de señales de incomodidad o de angustia, y una recuperación de la interacción en la tercera, aún con muestras de alguna ansiedad residual.

Yirmiya y colaboradores (2006) fueron justamente los primeros en utilizar este paradigma con sus niños de 4 meses. Los niños de alto riesgo mostraron mayor proporción de afecto neutro que los de bajo riesgo, pero no había diferencias en las muestras de afecto positivo o negativo. Ahora bien, al parecer la fase intermedia tuvo que ser finalizada antes de lo previsto en un cierto número de niños con bajo riesgo debido al grado de ansiedad que les provocaba, algo que no había sucedido en la misma medida en los niños de alto riesgo. Por otro lado, también informaron de interacciones menos sincrónicas entre madres e hijos en las fases correspondientes.

Estas diferencias en la interacción también las encontraron Cassel y sus colaboradores (2007), que informaron de menos sonrisas en la interacción en los niños de 6 meses de alto riesgo. Similares resultados encontraron Merin, Young, Ozonoff y Rogers (2007), que emplearon además un registro de movimientos oculares en el experimento que realizaron con 31 niños de alto riesgo y 24 de bajo riesgo. Ellos hallaron que a esa edad los niños de su estudio en la fase de interacción miraban menos a los ojos de sus madres que a su boca, aunque en un estudio posterior de seguimiento los niños que hacían esto no eran más proclives a presentar un

diagnóstico de TEA. No encontraron tampoco diferencias en ninguna de las fases en ninguno de los tres afectos, neutro, positivo o negativo. Este resultado nulo es común también al trabajo de Ibanez, Messinger, Newell, Lambert, & Sheshkin (2008).

d) La imitación. Las posibles alteraciones en los procesos de imitación han sido propuestas como uno de los factores primarios evolutivos del autismo (Rogers & Pennington, 1991; Williams, Whiten, Suddendorf, & Perrett, 2001). El estudio de Zwaigenbaum et al. (2005) incluía medidas de imitación, en las que encontraron diferencias a los 12 meses de edad entre los niños con y sin autismo diagnosticado con posterioridad. Sin embargo, en los niños de alto riesgo en conjunto, no aparecían problemas en la imitación cuando se les comparaba con los de bajo riesgo en otro estudio (Toth et al., 2007).

e) El temperamento. Aunque reconocían que el constructo del temperamento como tal podría solaparse en cierto modo con algunas de las conductas que se consideran características de la triada del autismo, como dificultades en la adaptación al cambio, Zwaigenbaum et al. (2005) decidieron incluirlo en su estudio prospectivo. Su razonamiento era que anomalías tempranas en el nivel de actividad, la reactividad conductual, la regulación emocional y la atención podrían influir negativamente en la calidad y cantidad de estimulación social que realmente reciben y procesan más adelante en el desarrollo. A los 6 meses de edad, los niños de alto riesgo no presentaban un temperamento más difícil, pero a los 12 sí que presentaban reacciones negativas más frecuentes e intensas a una variedad de estímulos ambientales.

f) La atención conjunta. Otro hito esencial en el desarrollo sociocomunicativo es la participación en episodios de atención conjunta entre interlocutores. Esta interacción triádica implica la referencia o comprensión de una referencia a un estímulo por parte de los dos interlocutores de una interacción.

En un estudio amplio (Presmanes, Walden, Stone, & Yoder, 2007), con 46 niños de alto riesgo y 35 de bajo riesgo de edad media de 15 meses, se encontraron menores respuestas a claves de atención conjunta por parte de los primeros. Estas dificultades, además, resultaron predictivas de un diagnóstico de autismo a la edad de 33 meses y el grado de alteraciones sociales que estos niños experimentaban a dicha edad (Yoder et al., 2009). En otro trabajo (Sullivan et al., 2007), las diferencias entre grupos no aparecían de forma clara, encontrándose que la menor respuesta a la atención conjunta diferenciaba a los niños con TEA y trastornos del desarrollo de los niños con desarrollo típico, pero no entre sí. Ahora bien, el desarrollo de la habilidad de respuesta a las claves de atención conjunta entre los 14 y los 24 meses fueron menores en los niños que recibieron posteriormente un diagnóstico de TEA que en los demás. Algo parecido encontraron más recientemente Rozga et al. (2010). En su estudio, aunque a los 6 meses de edad no se apreciaban diferencias, los hermanos de niños con TEA que luego desarrollaron autismo presentaban menores conductas de petición y menor atención conjunta a los 12 meses que los que no fueron luego diagnosticados de autismo.

g) La atención a la información social. Basados en estudios realizados con anterioridad con adultos en los que se

ponía de manifiesto un comportamiento visual atípico (Senju & Johnson, 2009), se han realizado algunas investigaciones centradas en la atención visual a estímulos sociales en niños de riesgo. La lógica existente detrás de estas investigaciones parte de la idea de que una orientación atencional atípica en contextos sociales podría producir un déficit de input en la estimulación social, lo que resultaría en los problemas en la interacción social típicos del autismo (Johnson et al., 2005).

Muchos trabajos han analizado el tiempo y las pautas de observación de caras, a menudo comparándola con la de objetos (por ejemplo, Ozonoff et al., 2010; Ozonoff, Macari, et al., 2008). En términos generales, las conclusiones de estos estudios ponen de relieve un desequilibrio en el tiempo que los niños pasan mirando a objetos frente al que pasan mirando a las personas. En conjunto, parece que no se trata tanto de una reducción del tiempo de observación de personas, como de una mayor atención a objetos (Tager-Flusberg, 2010).

Ahora bien, al margen de la atención a un tipo u otro de estímulo, algunos trabajos han informado de dificultades en los procesos atencionales en sí mismos. Uno de los que más detenidamente se ha analizado es el desenganche atencional. Típicamente, en este tipo de experimentos, una vez que los niños centran su atención en un estímulo central, se presenta un estímulo periférico competidor del estímulo central. Se manipula, por otro lado, el hecho de que el estímulo central permanezca o no activo. La medida dependiente es el tiempo de latencia en el inicio del movimiento hacia el estímulo periférico. En un estudio que empleaba este paradigma (Zwaigenbaum et al., 2005), aunque a los 6 meses de edad

no había diferencias en esta variable, los niños de riesgo aumentaron su latencia de orientación al estímulo nuevo entre esta edad y los 12 meses. Pese a que no todos aumentaban su latencia, en aquellos casos en los que esto sí sucedía la puntuación obtenida a los 24 meses en una prueba estandarizada de autismo resultaba compatible con un diagnóstico de TEA.

Elsabbagh, Volein, Holmboe, et al. (2009) extendieron estos resultados, apuntando no solo hacia una mayor latencia en el desenganche, sino también una menor facilitación derivada del proceso de preparación de la respuesta. Ellos en este trabajo añadieron un período de demora en la aparición del estímulo periférico. La demora facilitaba el desenganche en niños de bajo riesgo de 9 a 10 meses, pero no en los de alto riesgo. Ahora bien, los problemas de esta naturaleza de desenganche atencional se han observado en muchos trastornos del desarrollo, lo que ha llevado a Elssabagh y sus colaboradores a excluir los problemas atencionales como causa específica del autismo. Se inclinan más por la dificultad en cambiar el foco atencional como un factor añadido a los problemas sociales existentes, que contribuiría a amplificar. No solo recibirían estos niños un input social más limitado, sino que además lo estarían recibiendo de un modo fragmentario y atendiendo únicamente a algunos aspectos menos relevantes.

· *Marcadores tempranos y medidas neuronales*

Algunos trabajos recientes han intentado ir más allá de la utilización de indicadores tempranos conductuales, empleando medidas relacionadas con el funcionamiento cerebral que quizá permitieran encontrar diferencias en las

edades en las que aún no aparecen en el plano del comportamiento. Son varios los motivos que justifican la incorporación de este tipo de medidas (Elsabbagh & Johnson, 2010). En primer lugar, podrían tener una sensibilidad mayor que las observaciones conductuales, incluso las efectuadas en contextos experimentales de laboratorio. Por otro lado, es posible que la variación en los procesos cerebrales medidos de forma directa refleje un incremento de riesgo muy sutil que no tiene por qué desembocar siempre en un trastorno del espectro autista completo. En estos casos, los indicadores tempranos caracterizarían a un funcionamiento cognitivo y neuronal atípico que en ocasiones, mediante procesos de plasticidad cerebral y adaptación cerebrales, no resulta en un desarrollo particularmente anómalo desde el punto de vista conductual o adaptativo.

Un ejemplo de los trabajos realizados con este enfoque lo constituye el estudio de Elsabbagh, Volein, Csibra et al. (2009). Incluyeron 31 niños de riesgo aumentado de autismo, hermanos de niños con TEA, y 31 sin historia familiar de autismo. Se analizó mediante un experimento basado en el estudio de potenciales evocados la respuesta de los participantes a la observación de caras con miradas directas o miradas desviadas. Se encontraron diferencias en el componente P400, un componente tardío sensible a los procesos de control visual de arriba-abajo, con el grupo de alto riesgo mostrando una latencia prolongada en la respuesta a la mirada directa. Ahora bien, dado que los componentes tempranos de procesamiento de caras (P100 y N290) eran iguales en ambos grupos, los autores interpretan que no hay déficits en esta dimensión, pero sí en el

procesamiento de la dirección del movimiento ocular.

Otro estudio que también utilizó potenciales evocados, analizó los componentes P100, N290, P400 y Nc en un grupo de 20 niños de alto riesgo y otros tantos controles, contrastando el procesamiento de caras frente al de objetos (McCleery, Akshoomoff, Dobkins, & Carver, 2009). Se encontraron diferencias en el hecho de que los niños de bajo riesgo presentaban menores latencias en el componente P400 en caras en comparación con objetos, observándose también una menor latencia en el N290 en los niños de alto riesgo ante el procesamiento de objetos. Las respuestas a los objetos eran además más rápidas en los niños de alto riesgo que en los de bajo riesgo en estos dos componentes. La comparación de amplitudes de los componentes P100, N290, y P400 entre hemisferios produjo también diferentes resultados en cada uno de los grupos: los niños de bajo riesgo, pero no los de alto riesgo, mostraban asimetrías hemisféricas de procesamiento.

En resumen, estos datos apuntarían a un desarrollo atípico en el modo en que estos niños procesan y atienden a las caras de personas desde una temprana edad. En qué medida y a través de qué procesos evolutivos esta diferencia podría redundar en un desarrollo más claramente marcado por un diagnóstico de autismo aún no está claro.

Conclusión

El estudio de los marcadores tempranos y del desarrollo de los trastornos del espectro autista en los primeros años aún tiene mucho camino por recorrer. En primer

lugar, en la mayor parte de los estudios se encuentran diferencias entre los niños con autismo, es decir, los que serán posteriormente diagnosticados como tales, y los que no lo presentarán, en torno al año de edad, pero raramente con anterioridad. Específicamente, no parece que sea posible encontrar por el momento marcadores conductuales claros a los 6 meses de edad de forma consistente (Elsabbagh & Johnson, 2010; Rogers, 2009; Tager-Flusberg, 2010).

Al mismo tiempo, a los 12 meses tienden a observarse una serie de marcadores que se repiten en diferentes estudios, aunque no siempre con las mismas implicaciones. Entre ellos se incluyen los déficits en la atención conjunta, la respuesta limitada al nombre, retrasos en la comunicación verbal y no-verbal, la exploración atípica de los objetos, retraso motor, algunas conductas repetitivas, diferencias en el temperamento y menor capacidad imitativa (Elsabbagh & Johnson, 2010). Ahora bien, ninguno de estos marcadores se encuentra en todos los participantes con autismo ni, tomado individualmente, permite determinar que un individuo dado desarrollará posteriormente autismo (Tager-Flusberg, 2010). Al mismo tiempo, existen ciertas discrepancias entre los diferentes estudios en relación con procesos y habilidades concretos como la atención conjunta o los problemas motores (Rogers, 2009). Ambos hechos probablemente apuntan tanto a la naturaleza compleja del trastorno como a la diversidad existente en la definición de los grupos de participantes o los métodos empleados.

Lo más intrigante en estos momentos se refiere al desarrollo de los niños con riesgo aumentado de TEA en los primeros 6 meses de vida. Su aparente normalidad en

el desarrollo contrasta con algunas diferencias sutiles observadas en el funcionamiento neuronal y cognitivo. Es posible que en un futuro cercano estas nuevas medidas proporcionen unos indicadores claros para la identificación temprana del autismo. Ahora bien, también es posible que las diferencias observadas no sean estrictamente unos marcadores tempranos del autismo como tal sino simplemente indicadores de cualquier trastorno en el desarrollo sociocomunicativo o de otro tipo. Sabemos en estos momentos poco sobre la especificidad de las diferencias encontradas y en qué medida son comunes a otros trastornos del desarrollo (Tager-Flusberg, 2010). También resultará de gran interés conocer qué papel juegan estos procesos neuronales en el desarrollo del autismo como tal, y de qué modo interactúan con otros procesos, individuales y contextuales, para que un funcionamiento cerebral atípico finalmente desemboque o no en un trastorno del espectro autista. Desde esta perspectiva, el futuro estudio de los signos que indican el camino que lleva al autismo, quizá también nos señale las vías por las que se puede intervenir para que algunos niños y niñas con riesgo de presentarlo eviten desarrollar de forma completa o parcial su sintomatología más severa.

Referencias

American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington DC: Author.

Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12

months of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 213-224.

Barbaro, J., & Dissanayake, C. (2009). Autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood: A review of the evidence on early signs, early identification tools, and early diagnosis. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics: JDBP*, 30, 447-459.

Brian, J., Bryson, S. E., Garon, N., Roberts, W., Smith, I. M., Szatmari, P., & Zwaigenbaum, L. (2008). Clinical assessment of autism in high-risk 18-month-olds. *Autism*, 12, 433-456.

Cassel, T. D., Messinger, D. S., Ibanez, L. V., Haltigan, J. D., Acosta, S. I., & Buchman, A. C. (2007). Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: An examination of the broad phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 122-132.

Clifford, S., Young, R., & Williamson, P. (2007). Assessing the early characteristics of autistic disorder using video analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 301-313.

Elsabbagh, M., & Johnson, M. H. (2010). Getting answers from babies about autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 14, 81-87.

Elsabbagh, M., Volein, A., Csibra, G., Holmboe, K., Garwood, H., Tucker, L., et al. (2009). Neural correlates of eye gaze processing in the infant broader autism phenotype. *Biological Psychiatry*, 65, 31-38.

Elsabbagh, M., Volein, A., Holmboe, K., Tucker, L., Csibra, G., Baron-Cohen, S., et

al. (2009). Visual orienting in the early broader autism phenotype: Disengagement and facilitation. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 50, 637-642.

Ibanez, L. V., Messinger, D. S., Newell, L., Lambert, B., & Sheskin, M. (2008). Visual disengagement in the infant siblings of children with an autism spectrum disorder (ASD). *Autism*, 12, 473-485.

Iverson, J. M., & Wozniak, R. H. (2007). Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 158-170.

Johnson, M. H., Griffin, R., Csibra, G., Halit, H., Farroni, T., de Haan, M., et al. (2005). The emergence of the social brain network: Evidence from typical and atypical development. *Development and Psychopathology*, 17, 599-619.

Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: A prospective study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 47, 629-638.

Landa, R. J., Holman, K. C., & Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry*, 64, 853-864.

Loh, A., Soman, T., Brian, J., Bryson, S. E., Roberts, W., Szatmari, P., et al. (2007). Stereotyped motor behaviors associated with autism in high-risk infants: A pilot videotape analysis of a sibling sample. *Journal of Autism and Developmental*

Disorders, 37, 25-36.

McCleery, J. P., Akshoomoff, N., Dobkins, K. R., & Carver, L. J. (2009). Atypical face versus object processing and hemispheric asymmetries in 10-month-old infants at risk for autism. *Biological Psychiatry*, 66, 950-957.

Merin, N., Young, G., Ozonoff, S., & Rogers, S. J. (2007). Visual fixation patterns during reciprocal social interaction distinguish a subgroup of 6-month-old infants at-risk for autism from comparison infants. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 108-121.

Muhle, R., Trentacoste, S. V., & Rapin, I. (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113, e472-486.

Nadig, A. S., Ozonoff, S., Young, G., Rozga, A., Sigman, M., & Rogers, S. J. (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Archives of Pediatrics y Adolescent Medicine*, 161, 378-383.

Osterling, J., & Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24, 247-257.

Osterling, J., Dawson, G., & Munson, J. (2002). Early recognition of 1-Year-Old infants with Autism Spectrum Disorder versus Mental Retardation. *Development and Psychopathology*, 14, 239-251.

Ozonoff, S., Iosif, A., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., et al. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of the*

American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 49, 256-266.e1-2.

Ozonoff, S., Macari, S., Young, G., Goldring, S., Thompson, M., & Rogers, S. J. (2008). Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism*, 12, 457-472.

Ozonoff, S., Young, G. S., Goldring, S., Greiss-Hess, L., Herrera, A. M., Steele, J., et al. (2008). Gross motor development, movement abnormalities, and early identification of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 644-656.

Palomo, R., Belinchón, M., & Ozonoff, S. (2006). Autism and family home movies: A comprehensive review. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics: JDBP*, 27(Suppl. 2), S59-S68.

Presmanes, A. G., Walden, T. A., Stone, W. L., & Yoder, P. J. (2007). Effects of different attentional cues on responding to joint attention in younger siblings of children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 133-144.

Rajendran, G., & Mitchell, P. (2007). Cognitive theories of autism. *Developmental Review*, 27, 224-260.

Rogers, S. J. (2009). What are infant siblings teaching us about autism in infancy? *Autism Research*, 2, 125-137.

Rogers, S. J., & Pennington, B. F. (1991). A theoretical approach to the deficits in Infantile Autism. *Development and Psychopathology*, 3, 137-162.

Rozga, A., Hutman, T., Young, G., Rogers,

S. J., Ozonoff, S., Dapretto, M., & Sigman, M. (2010). Behavioral profiles of affected and unaffected siblings of children with autism: Contribution of measures of mother–infant interaction and nonverbal Communication. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *41*, 287-301.

Senju, A., & Johnson, M. H. (2009). Atypical eye contact in autism: Models, mechanisms and development. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, *33*, 1204-1214.

Stone, W. L., McMahon, C. R., Yoder, P. J., & Walden, T. A. (2007). Early social-communicative and cognitive development of younger siblings of children with Autism Spectrum Disorders. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, *161*, 384-390.

Sullivan, M., Finelli, J., Marvin, A., Garrett-Mayer, E., Bauman, M., & Landa, R. (2007). Response to joint attention in toddlers at risk for autism spectrum disorder: A prospective study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*, 37-48.

Tager-Flusberg, H. (2010). The origins of social impairments in autism spectrum disorder: Studies of infants at risk. *Neural Networks*, *23*(8-9), 1072-1076.

Toth, K., Dawson, G., Meltzoff, A. N., Greenson, J., & Fein, D. (2007). Early social, imitation, play, and language abilities of young non-autistic siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*, 145-157.

Tronick, E., Als, H., Adamson, L., Wise, S., & Brazelton, T. B. (1978). The infant's response to entrapment between contradictory messages in face-to-face interaction. *Journal of the American*

Academy of Child Psychiatry, *17*, 1-13.

Werner, E., Dawson, G., Munson, J., & Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3-4 years of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *35*, 337-350.

Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., & Dinno, N. (2000). Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: A retrospective study based on home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *30*, 157–162.

Williams, J. H., Whiten, A., Suddendorf, T., & Perrett, D. I. (2001). Imitation, mirror neurons and autism. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, *25*, 287-295.

Yirmiya, N., Gamliel, I., Pilowsky, T., Feldman, R., Baron-Cohen, S., & Sigman, M. (2006). The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: Social engagement, communication, and cognition. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, *47*, 511-523.

Yoder, P., Stone, W. L., Walden, T., & Malesa, E. (2009). Predicting social impairment and ASD diagnosis in younger siblings of children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *39*, 1381-1391.

Zwaigenbaum, L. (2010). Advances in the early detection of autism. *Current Opinion in Neurology*, *23*, 97-102.

Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism

in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, 143-152.

Zwaigenbaum, L., Thurm, A., Stone, W., Baranek, G. T., Bryson, S., Iverson, J., et al.

(2007). Studying the emergence of autism spectrum disorders in high-risk infants: Methodological and practical issues. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 466-480.