

LA INVESTIGACIÓN DEL AUTISMO EN LOS PRIMEROS DOS AÑOS DE VIDA (I): INDICADORES TEMPRANOS

Rubén Palomo Seldas, Mercedes Belinchón Carmona e Irene López Díaz
Facultad de Psicología
Universidad Autónoma de Madrid

Introducción

Desde hace ya algún tiempo, venimos interesándonos por el desarrollo del autismo en los primeros dos años de vida (Belinchón, 2001; Palomo, 2002; Palomo y Belinchón, 2002; López, en preparación). A grandes rasgos, nuestro interés se centra especialmente en dos aspectos: 1) las primeras manifestaciones sintomatológicas del trastorno, su evolución y su relación con otras alteraciones evolutivas (lo que resulta de suma importancia para la detección temprana de los niños con trastornos generalizados del desarrollo y su diagnóstico diferencial en edades tempranas), y 2) el análisis ontogenético de las funciones psicológicas alteradas y no alteradas en los niños con autismo (lo que, como destacaba Rivière -1997, 2000-, resulta esencial para una explicación funcional de estos trastornos). En estas páginas vamos a centrarnos en el primero de estos puntos, al objeto de aportar los principales resultados e implicaciones derivados de la investigación empírica hasta la fecha. Nuestra revisión se centrará en los trabajos que ofrecen más garantías metodológicas (referencia a modelos sobre el desarrollo típico, medidas objetivas y fiables empleo de grupos de control, y otras) y que, por tanto, aportan observaciones que pueden ser replicadas.

Para abordar los temas planteados, son varias las estrategias metodológicas disponibles: *entrevistas y cuestionarios retrospectivos a padres, análisis de grabaciones familiares (vídeos)* de los primeros años de vida de niños a los que más tarde se detecta que presentan autismo, y *observación/evaluación directa* de niños con autismo, o grupos de alto riesgo (p.ej., hermanos) en esas tempranas edades. Veamos rápidamente algunas de las ventajas e inconvenientes de cada uno de estas estrategias.

El método más antiguo y más utilizado en el estudio de los primeros síntomas del autismo es la realización de *entrevistas o cuestionarios a padres* mediante los que se recaba información sobre el primer desarrollo de sus hijos¹ (ver Hoshino y cols., 1982; Baron-Cohen y cols., 1996; Kurita, 1985; Otha y cols., 1987; Dahlgren y Gillberg, 1989; Rogers y DiLalla, 1990; Vostanis y cols., 1994; Martos y Rivière, 1996, 1998; Wympany y cols., 2000; Rivière, 2000; Bernabei y cols., 2001; Rogers, Hepburn y Wehner, 2003; Zwaigenbaum y cols., 2004). Las principales ventajas de este método son su sencillez y accesibilidad, así como que permite analizar un rango de conductas muy amplio, especialmente aquellas conductas que ocurren con baja frecuencia o en contextos muy concretos. Supone además, una fuente de información continua y abierta, en ocasiones contrastable con las observaciones clínicas y/o con filmaciones de vídeos familiares. Como principales inconvenientes,

¹ La *revisión de informes médicos, psicológicos, etc.* hechos en otro momento, en busca de indicadores de alteración, se puede considerar como una variante de esta metodología (Johnson y cols. 1992).

cabe destacar los sesgos producidos por el olvido y por el hecho de conocer el diagnóstico del hijo en el momento de contestar a las preguntas, la poca precisión de algunas de las observaciones en relación a las características de la conducta o el momento en que ésta se producía, y el que los datos aportados por la familia no son directamente verificables (además, si no se aplican con formato de entrevista, no permiten que se resuelvan las dudas que suscitan ciertos ítems a los informantes).

Por su parte, el *análisis de grabaciones familiares de los primeros años de vida de niños con autismo* se viene realizando desde los años 70 (Massive, 1975, 1977, 1978a, 1987b, Rosenthal, Massive y Wulf, 1980), aunque no es hasta los años 90 cuando se comienzan a publicar trabajos de comparación entre grupos (Bernabei y Camaioni, 2001, Dawson, Meltzoff y Kulh, 2000). Los trabajos publicados desde 1990 se pueden agrupar en dos grandes bloques, uno centrado en el análisis de síntomas definidos desde una *perspectiva clínica* (Adrien y cols. 1991a, 1991b, 1992, 1993; Malvy, 1996; Zakian y cols., 2000), y otro centrado en el análisis de síntomas y de conductas no alteradas que se seleccionan desde una *perspectiva ontogenética* tomando como referencia el desarrollo psicológico típico, sin alteraciones (Lösche, 1990; Osterling y Dawson, 1994; Mars, Mauk y Dowrick, 1998; Bernabei, Camaioni y Levi, 1998; Baranek, 1999; Werner, Dawson, Osterling y Dinno, 2000; Maestro y cols., 2001; Osterling, Dawson y Munson, 2002). Los estudios con videos familiares se basan en grabaciones muy heterogéneas entre los sujetos; además, el material es parcial y está sesgado de antemano, y en ocasiones es de mala calidad o no permite obtener información suficiente sobre ciertas conductas. Sin embargo, este método presenta numerosas ventajas, puesto que permite observar de manera directa y en contextos de interacción natural un conjunto muy diverso de conductas, normalmente en situaciones de interacción social, que pueden ser analizadas con sumo detalle.

Por último, los trabajos de *observación/evaluación directa de niños con autismo* (mediante escalas clínicas validadas o tareas experimentales) son todavía muy escasos, dadas las dificultades para realizar diagnósticos precoces y su elevado coste. Hasta la mitad de los años 90 sólo se conocían casos aislados de niños/as que eran evaluados/as tempranamente por otras razones y que más tarde se descubrió que presentaban autismo u otro trastorno (Zeanah, Davis y Silverman, 1988; Sparling, 1991; Erikson y Chateau, 1992). Los trabajos con grupos de comparación, por otra parte, deben inscribirse en grandes proyectos que aporten los recursos humanos, técnicos y económicos necesarios para evaluar a niños y niñas (en población general o en grupos de riesgo) en momentos evolutivos en los que la sintomatología del autismo o bien no está plenamente definida (entre el año y los dos años) o bien no se ha podido definir con claridad hasta la fecha (niños menores de un año), lo que requiere alianzas estratégicas entre servicios diagnósticos y centros de investigación que muy pocos países han logrado formalizar.

El trabajo experimental pionero con niños menores de dos años se llevó a cabo con el grupo de niños detectados por el CHAT en el *screening* realizado en población general por Baron-Cohen y cols. (1997). Los niños detectados pasaron diferentes pruebas experimentales para valorar sus competencias en referencia social, imitación, juego simbólico y empatía a los 20 meses de edad (Charman y cols., 1997). Tras este trabajo, recientemente han surgido otros dos equipos centrados en evaluar de manera directa a niños con autismo

menores de dos años. El primero de estos equipos (ver Wetherby y Woods, 2003 -www.firstwords.fsu.edu-) realiza evaluaciones de las competencias sociales y comunicativas desde los 6 meses, aportando revisiones de seguimiento periódicas a aquellos niños que presentan indicadores de riesgo de algún tipo de alteración en su desarrollo - el proyecto lleva evaluados cerca de 5.000 niños-, y estudiando después los síntomas tempranos de cada trastorno, la evolución de los mismos a lo largo del tiempo y las diferencias entre las distintas alteraciones. Es de destacar que a los niños detectados con alteraciones en el desarrollo y a sus familias, se les ofrecen una gran cantidad de servicios de apoyo gratuitos. El segundo de los equipos de trabajo (ver Zwigenbaum y cols., 2004) ha creado y validado un protocolo de observación semiestructurada de autismo durante el primer año de vida (AOSI -Bryson y cols., 2004), poniéndolo a prueba con hermanos de niños con autismo, muchos de los cuales han desarrollado también el trastorno. El protocolo de observación se utilizó a los 6 meses y al año (junto con experimentos de desenganche y cambio de foco atencional a los 6 y 12 meses, cuestionarios retrospectivos en relación al temperamento de los niños a los 6 meses, al año y a los dos años y cuestionarios sobre habilidades comunicativas al año), intentándose establecer relaciones predictivas entre estos datos y los resultados obtenidos en el ADOS-G a los 2 años. A pesar del coste que supone realizar este tipo de trabajos, las ventajas son claras, puesto que permiten controlar con precisión diferentes factores que pueden estar influyendo en la manifestación de los síntomas (edad, presencia o no de retraso en el desarrollo...), realizar análisis en profundidad de la relación entre las diferentes funciones y conductas, seguimientos longitudinales, etc., y permiten obtener datos comparativos muy válidos y fiables.

Resultados de estudios con entrevistas y cuestionarios retrospectivos.

En la Tabla 1, se presenta un resumen de los resultados de los diferentes trabajos que han utilizado cuestionarios retrospectivos o entrevistas con padres/madres de niños con autismo. El rango de edad al que hacen referencia los estudios se sitúa, en términos generales, entre los 0 - 24 meses. Tan sólo tres de los doce estudios revisados analizan el desarrollo de los niños con autismo desde el nacimiento hasta los 48 meses de edad. (Ornitz, y cols, 1977 ; Dahlgren, 1989; Wimpory. y cols, 2000) Y un único estudio centra su atención en edades posteriores a los 24 meses. (Rogers, Hepburn, y Wehner, 2003). En la Tabla 1 se han diferenciado, por un lado aquéllas conductas en las que se encuentran diferencias estadísticamente significativas en comparación con otros grupos de control (desarrollo típico, retraso en el desarrollo) de las mismas edades; y, por otro lado, aquellas conductas que, en el conjunto de estudios revisados, nunca muestran diferenciación estadística con respecto a otros grupos de control, y que por tanto, pueden descartarse como indicadores tempranos de autismo.

Tabla 1.

Conductas que muestran o no, diferencias en los estudios con cuestionarios o entrevistas retrospectivas con padres (junto a cada conducta, entre paréntesis aparece el número de estudios en los que es significativa estadísticamente entre el total de estudios que estudian esa conducta).

CONDUCTAS SIGNIFICATIVAS		CONDUCTAS NUNCA SIGNIFICATIVAS
SOCIALIZACIÓN	<ul style="list-style-type: none"> - Prefiere jugar solo (Aislamiento; Indiferente a otras personas) (7/7) - Incómodo al cogerle en brazos (2/3) - Pasividad (3/4) - No se orienta al nombre (3/4) 	
EMOCIONES	<ul style="list-style-type: none"> - Exp. faciales inapropiadas (4/5) 	
MIRADA Y ATENCIÓN CONJUNTA	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de seguimiento de la mirada (2/5) - No atrae la atención del adulto hacia su actividad (2/2) 	
COMUNICACIÓN	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de protodeclarativos (4/6) - Ausencia de protoimperativos (2/4) - No señala (sin especificar) (3/3) 	
LENGUAJE	<ul style="list-style-type: none"> - Retraso en la aparición de primeras vocalizaciones (3/5) - Aparente sordera (3/5) 	<ul style="list-style-type: none"> - No comprende el 'NO'
DESARROLLO COGNITIVO Y SIMBÓLICO	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de juego de ficción (6/6) - No imita movimientos o gestos sencillos (2/4) 	
DESARROLLO MOTOR		<ul style="list-style-type: none"> - Regresión en juegos motores - Posturas inusuales.
CONDUCTA		<ul style="list-style-type: none"> - Anomalías neurológicas - Buen aspecto neonatal - Reacciona lentamente - Miedos inusuales - Problemas de alimentación
SENSOPERCEPCIÓN		<ul style="list-style-type: none"> - Sensibilidad visual y auditiva
REPERTORIO RESTRINGIDO INTERESES	<ul style="list-style-type: none"> - Apego / fijación inusual a objetos concretos (2/4) 	

Como se refleja en la Tabla, los estudios que utilizan este tipo de metodología sitúan las *limitaciones más tempranas* de los niños con autismo en el ámbito de las *competencias sociocomunicativas* y en *algunas limitaciones simbólicas y conductuales*. En concreto, en el *área social*, las limitaciones consisten en dificultades para establecer relaciones adecuadas (definidas como aislamiento, pasividad, no interés por atraer hacia sí mismo la atención del otro, no responder al nombre...), el *uso comunicativo de la mirada* (contacto ocular, seguir los gestos o la mirada de otros), la *comunicación pre-verbal* (ausencia de gestos protodeclarativos y protoimperativos) y el *lenguaje* (retraso, ausencia o pérdida del lenguaje). Junto a estas limitaciones, los padres también describen dificultades con la imitación, apego inusual a ciertos objetos y dificultades con el lenguaje (retraso en su aparición y aparente sordera, lo que algunos autores operativizan como ausencia de respuesta ante su nombre).

No se aprecian dificultades significativas en relación a la comprensión de lenguaje simple (ej. “no”), el juego inusual con objetos o el desarrollo motor, aunque este dato se menciona en muchos de los trabajos analizados (Ornitz, 1977; Baron-Cohen, 1996; Rivière, 2000).

Estudios realizados sobre grabaciones familiares.

1) Primer año de vida.

En la Tabla 2, se presenta un resumen de los resultados obtenidos en estudios de grabaciones familiares de niños de entre 8 y 12 meses de edad, en los que se utilizaron grupos de niños con autismo (en adelante AU), niños con desarrollo típico (DT) y/o niños con retraso en el desarrollo pero sin autismo (RD).

Como se puede observar, las características que en estos estudios parecen distinguir específicamente a los niños con autismo (diferenciándolos tanto de los niños con DT como con RD) vuelven a situarse fundamentalmente en el ámbito de las habilidades socio-comunicativas, si bien son muy limitadas: *una menor frecuencia de miradas a otras personas y una frecuencia menor de respuestas de orientación al escuchar su nombre.* Junto a estas conductas, parece que algunas alteraciones sensorio-perceptivas, como *la menor orientación a estímulos visuales novedosos, la aversión por el contacto físico o el llevarse cosas a la boca en exceso* podrían también ser características de los niños con autismo. A nivel socioemocional, no se han encontrado diferencias en la búsqueda de contacto social, la participación en juegos recíprocos, el empleo de sonrisas sociales (aunque un trabajo encuentra cierta tendencia a la significación en esta conducta, Werner y cols., 2000) y la frecuencia de expresiones emocionales utilizadas (Baraneck, 1999). Otras conductas que presentan los niños con autismo, pero que aparecen también en los grupos con RD sin autismo son: *la menor frecuencia de gestos convencionales y de miradas a objetos mostrados por otros, así como una mayor frecuencia de posturas inusuales y estereotipias motoras.*

Tabla 2.

Conductas que entre los 8 y los 12 meses muestran diferencias estadísticamente significativas o tendentes a la significación entre grupos de niños con autismo, niños con retraso en el desarrollo (sin autismo) y desarrollo típico (la letra que figura entre paréntesis junto a la conducta identifica el trabajo donde se obtienen las diferencias significativas en esa conducta).

DIFERENCIAS entre AUTISMO–DESARROLLO TÍPICO y AUTISMO–RETRASO en el DESARROLLO	
Significativas	Tendencia
< No orientarse al nombre (a,b,c,d) < Mira a la cara de otro (b)	< Orientarse a estímulos visuales no sociales novedosos (a) > Aversión al contacto físico social (a) > Llevarse cosas a la boca en exceso (a)

DIFERENCIAS entre AUTISMO–DESARROLLO TIPOICO	
Significativas	Tendencia
< No orientarse al nombre (a,b,c,d) < Mira a la cara de otro (c) < Mira a un objeto sostenido por otra persona (b) < Mostrar objetos a otra persona (c) < Señalar (c) < Gestos convencionales (b) > Conducta repetitiva motora (b) > Posturas inusuales (a)	< Sonrisa social (d)
DIFERENCIAS entre RETRASO en el DESARROLLO–DESARROLLO TIPOICO	
Significativas	Tendencia
< Mira a un objeto sostenido por otra persona (b) < Mira a la cámara (a) < Gestos convencionales (b) > Juego con objetos repetitivo y estereotipado (a) > Conducta repetitiva motora (b) > Posturas inusuales (a)	< Ratio afectivo (a) > Quedarse mirando fijamente (a)
Características de los trabajos incluidos en la tabla: a) Baranek (1999). Edad estudiada: 9-12 meses. Muestra: Autismo (N=11), D.Típico (N=10), Ret.Des (N= 11) Proporción de sujetos con autismo con/sin retraso en el desarrollo: sin datos concretos. b) Osterling y cols. (2002). Edad estudiada: 12 meses. Muestra: Autismo (N=20), D.Típico (N=14), Ret.Des (N= 20). Proporción de sujetos con autismo sin/con retraso en el desarrollo: 6 / 14. c) Osterling y Dawson (1994). Edad estudiada: 12 meses. Muestra: Autismo (N=11), D.Típico (N=11). Proporción de sujetos con autismo sin/con retraso en el desarrollo: 6 / 5. d) Werner y cols. (2000). Edad estudiada: 8-10 meses. Muestra: Autismo (N=15), D.Típico (N=15). Proporción de sujetos con autismo sin/con retraso en el desarrollo: 5 / 8.	

2) Segundo año de vida.

Sin contar algunos trabajos que han sido excluidos de esta revisión por las razones metodológicas ya comentadas en la introducción (Adrien y cols, 1991a, 1991b, 1992, 1993), que sepamos, sólo tres trabajos se han ocupado de las manifestaciones conductuales del autismo a lo largo del segundo año de vida, uno descriptivo (Bernabei y cols., 1998), otro con importantes limitaciones metodológicas (Maestro y cols., 2001) y un tercero del que cabe destacar que analiza específicamente las características de niños con trastorno generalizado del desarrollo no especificado (en adelante TGDNE) (Mars, Mauk y Dowrick, 1998). De los dos primeros podemos destacar que las alteraciones que encuentran siguen siendo mayoritariamente de tipo sociocomunicativo (*compartir la atención, comprender el gesto de señalar, realizar protodeclarativos, gestos comunicativos y vocalizaciones con significado*). No se encuentran alteraciones en relación a la sonrisa social o la búsqueda de contacto físico.

De particular interés nos resulta también el trabajo realizado por Mars, Mauk y Dowrick (1998), que estudia únicamente niños con trastorno generalizado del desarrollo no especificado (en adelante TGDNE) entre los 12 y los 30 meses, encontrando que muestran una alteración menor que los niños con autismo, y que se muestran *más interesados y más capaces, en la relación social*. Los resultados reflejan un continuo de alteración en relación a la severidad de la sintomatología asociada al trastorno, encontrándose el TGDNE en el punto medio entre los niños con desarrollo típico y los niños con trastorno

autista, que son los más gravemente afectados. Estos tres grupos difieren significativamente entre sí en las siguientes variables: *mostrar objetos, alternar la mirada, usar e imitar palabras y seguir instrucciones verbales*. En este trabajo, a diferencia de todos los demás trabajos con vídeos familiares, encontramos que, los niños con TGDNE responden cuando son llamados por su nombre y miran a la gente con una frecuencia similar a la mostrada en este estudio por los niños con desarrollo típico.

Estudios de observación/evaluación directa.

En tercer y último lugar, vamos a comentar los datos aportados sobre los primeros síntomas del autismo por los dos grupos que actualmente están realizando evaluaciones directas y experimentos con hermanos de niños con autismo o en poblaciones de riesgo. Ya hemos comentado el trabajo pionero de Charman y cols. (1997) quienes encontraron que los niños con autismo de su muestra mostraban dificultades a los 20 meses en habilidades de *referencia social, empatía, imitación y juego simbólico*. Pasemos ahora a comentar los trabajos más recientes de Zwaigenbaum y cols. (2004) y de Wetherby y Woods (2003).

Según los datos de Zwaigenbaum y cols. (2004), a los **6 meses** no hay ningún indicador conductual en la escala AOSI (Bryson y cols., 2004) que se relacione de manera predictiva con los síntomas de autismo a los dos años según son evaluados por el ADOS-G. Tampoco las medidas tomadas en una prueba de desenganche y cambio atencional han mostrado hasta el momento diferencias significativas a los 6 meses con respecto a niños con desarrollo típico o riesgo moderado de alteración. Sin embargo, a los **12 meses**, los niños con autismo sí muestran diferencias respecto a su capacidad para *desenganchar su atención de un estímulo visual*, así como en nueve de los dieciocho marcadores de riesgo de autismo que evalúa la escala AOSI: *contacto ocular atípico, seguimiento de la mirada, desenganche atencional visual, orientación al nombre, imitar, sonrisa social, reactividad, interés social y conductas sensoriales*. Los experimentos atencionales realizados por este grupo son los trabajos experimentales con niños con autismo de menor edad realizada hasta la fecha.

Por su parte, los datos aportados por el “*First Words Project*”, coordinado por Wetherby, resultan también muy interesantes. Utilizando la escala “*Communication and Symbolic Behaviour Scale*” (CSBS -Wetherby y Prizant, 1993), y el protocolo “*Systematic Observation of Red Flags for Autism Spectrum Disorders in Young Children*” (SORF –Wetherby y Woods, 2002), los miembros de este equipo han evaluado longitudinal y periódicamente a una gran cantidad de niños. Los datos aportados por Wetherby y Woods (2003) en relación a los síntomas que diferencian a los niños con autismo de los niños con retraso en el desarrollo y los niños con desarrollo típico a los **2 años**, aparecen resumidos en la Tabla 3.

Tabla 3.

Síntomas del autismo a los 2 años en estudios con evaluaciones directas (tomado de Wetherby y Woods, 2003).

ITEMS SIGNIFICATIVOS AL COMPARAR NIÑOS CON AUTISMO CON NIÑOS CON DESARROLLO TÍPICO Y CON RETRASO EN EL DESARROLLO	ITEMS SIGNIFICATIVOS AL COMPARAR NIÑOS CON AUTISMO Y DESARROLLO TÍPICO, QUE NO DIFERENCIAN ENTRE AUTISMO Y RETRASO EN EL DESARROLLO
<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de mirada adecuada - No respuesta al nombre - No compartir interés o placer - No mostrar cosas a los demás - Ausencia de mirada directa junto a expresión cariñosa o placentera - Ausencia de coordinación mirada, gesto, expresión emocional y vocalización - Prosodia inusual - Movimientos repetitivos con objetos - Posturas o movimientos del cuerpo, brazos o piernas repetitivos 	<ul style="list-style-type: none"> - Señalar con el dedo - Ausencia de juego convencional con diversidad de objetos - Ausencia de respuestas a claves informativas del contexto - Ausencia de vocalizaciones con consonantes - Ausencia de posturas y movimientos de anticipación

DISCUSIÓN E IMPLICACIONES

El análisis conjunto de los resultados obtenidos en los estudios con cuestionarios/retrospectivos, análisis de grabaciones familiares y observación/evaluación directa de niños con autismo, desarrollo típico y otras condiciones relacionadas (otros retrasos del desarrollo y niños de alto riesgo) permite extraer algunas conclusiones generales sobre los primeros síntomas del autismo, y aporta también algunas claves interesantes, en nuestra opinión, para la explicación ontogenética de este trastorno.

En primer lugar, cabría destacar que todos los estudios revisados en este trabajo, pese a emplear métodos muy distintos, coinciden en revelar que **los primeros signos clínicos de la alteración resultan ser mayoritariamente de naturaleza social**, afectando a mecanismos intersubjetivos básicos tales como la *mirada* (mirada a la cara de los otros, a los objetos que éstos sostienen, etc.), la *experiencia compartida* y la *respuesta de atención al nombre*. La *comunicación* aparece también muy tempranamente afectada, como queda evidenciado por la menor frecuencia de los gestos de mostrar y señalar, la dificultad para coordinar mirada, gesto, expresión emocional y vocalización, y la ausencia de conductas de seguimiento de la mirada. Sin embargo, los estudios realizados, independientemente de la metodología, demuestran que los primeros signos clínicos **no se limitan a los dominios socioemocional y comunicativo**, afectando también al ámbito sensorio-perceptivo, postural y conductual (respuestas inusuales ante estímulos no sociales nuevos, aversión al contacto físico, realización de movimientos y conductas repetitivas, dificultades para calmarse cuando están irritados, y otras). De interés también es destacar la **aparente primacía de los síntomas negativos frente a los síntomas positivos**: éstos últimos no aparecen antes del año y medio o dos años y, además, parecen relacionarse más con el retraso en el desarrollo que con el autismo de los niños evaluados.

En segundo lugar, y frente a algunas creencias generalizadas hasta el momento (basadas, en buena medida, en los resultados obtenidos con el CHAT), los estudios que han empleado vídeos y evaluaciones directas aportan evidencia muy consistente en el sentido de que los primeros signos clínicos del autismo **no son, en su mayoría, específicos o exclusivos de este trastorno**. Así, las dificultades para señalar alrededor de los dos años de edad, la falta de conductas o movimientos anticipatorios o la mayor frecuencia de movimientos repetitivos de partes del cuerpo, brazos o piernas, observándose también, con frecuencias similares, en los niños con retraso en el desarrollo asociado a otras condiciones.

En tercer y último lugar, los estudios analizados revelan que **los síntomas característicos del autismo varían a lo largo del desarrollo** (haciendo que los marcadores diferenciales no sean los mismos al año que a los dos años), **y que pueden variar significativamente, también, en función de la metodología utilizada**. Así, por ejemplo, en los estudios con cuestionarios/entrevistas retrospectivos a padres, el peso relativo de las alteraciones sociales y los problemas de conducta es significativamente más alto que en los estudios con vídeos y observaciones directas (en parte, este dato puede ser debido a la tendencia de los padres a hacer coincidir la descripción de la conducta de sus hijos con las teorías populares sobre los rasgos característicos del autismo). Por otro lado, en el estudio de Mars, Mauk y Dowrick, que evaluó específicamente las características de los niños con TGDNE, los ítems que resultaron significativos fueron distintos a los obtenidos en otros trabajos -con niños con diagnósticos mayoritariamente de trastorno autista, de alto o bajo nivel de funcionamiento.

La consistencia empírica de los distintos trabajos permite esbozar algunas implicaciones que resultan interesantes, a nuestro entender, tanto desde el punto de vista clínico como de la investigación futura.

Así, desde el punto de vista clínico, los datos apuntan, en primer lugar a que, a día de hoy, **el diagnóstico diferencial del autismo al año de edad es prácticamente imposible** (lo que conviene no confundir con la posibilidad de detectar alteraciones tempranas a esa edad, lo cual, como hemos visto, es más que posible). Los datos confirman, por otro lado, que **la diferenciación de subtipos dentro del amplio espectro de TGD/TEA debe incorporar más información relativa a los cursos evolutivos de los trastornos** recogidos en los actuales sistemas internacionales de clasificación (lo que aparece por suerte reconocido también en la *Agenda de Investigación para la DSM-V* publicada recientemente por Kupfer, First y Regier, 2004).

El análisis en profundidad de los estudios realizados hasta la fecha y de sus correspondientes resultados y metodologías (Palomo y Belinchón, en preparación; López, en preparación) ponen de manifiesto también que **existe un amplio margen para el desarrollo y la mejora de los instrumentos y procedimientos empleados actualmente en la recogida de información sobre los dos primeros años de la vida de los niños con autismo y otros trastornos del desarrollo**. La investigación aplicada a este respecto (que debe permitir, entre otros, el refinamiento en la formulación, la datación cronológica y la aplicación de los ítems de los cuestionarios retrospectivos y las entrevistas empleadas en las anamnesis, así como la elaboración de códigos de observación inspirados en el desarrollo típico, que identifiquen los

componentes funcionales básicos de cada dominio y sus requisitos y secuencia evolutiva), redundaría, sin duda, en la detección/diagnóstico más tempranos del autismo y en una mejora significativa de las prácticas clínicas en este ámbito.

Desde el punto de vista teórico, la revisión presentada en este trabajo resulta rica en implicaciones respecto a, cuando menos, dos tipos de asuntos: la naturaleza de los déficits primarios o básicos del autismo desde una perspectiva ontogenética, y la diversidad y eventual especificidad de las alteraciones y trayectorias evolutivas que desembocan en un síndrome conductual autista hacia el segundo año de vida.

Por lo que respecta a la **naturaleza de los déficits primarios/básicos del autismo**, la evidencia derivada de los estudios recogidos en la presente revisión resultan plenamente congruentes con la propuesta reciente de Whitman (2004) a propósito de la ontogénesis de los TEA y del impacto que tiene la alteración temprana en los mecanismos de regulación de la atención y la emoción sobre el desarrollo posterior de las otras funciones psicológicas que permiten caracterizar estos trastornos (interacción y reciprocidad social, lenguaje y comunicación, estilo de procesamiento cognitivo y función ejecutiva). La propuesta formulada por Whitman nos remite además al debate sobre la hipotética modularidad de algunas funciones mentales en las fases iniciales del desarrollo (Karmiloff-Smith, 1992) y al problema planteado (pero no resuelto) por Hobson (1985) y otros autores acerca de cuál debería ser el *nivel de análisis* más adecuado para *definir* funcionalmente el trastorno autista (ver Belinchón, 1995 para una revisión).

En relación al problema de la **diversidad y posible especificidad de las alteraciones y trayectorias evolutivas que acaban por expresarse en un patrón comportamental “autista”**, los datos recogidos hasta la fecha presentan, sin duda, muchas limitaciones, dado el carácter molar de muchas de las medidas empleadas en los estudios, la ausencia -en numerosos trabajos- de grupos adecuados de comparación (niños con retraso en el desarrollo sin autismo, niños con autismo de alto y bajo nivel de funcionamiento, etc.), y el carácter ateorico (i.e., no derivado de modelos contrastados sobre el desarrollo típico) de la mayoría de las variables. Pese a ello, entendemos que los datos disponibles resultan enormemente sugerentes, en la medida en que confirman la asombrosa plasticidad neurocognitiva de los primeros años de la vida (incluido el periodo embrionario), descubriendo al mismo tiempo que el catálogo de funciones psicológicas que ha definido tradicionalmente el “diseño básico” de nuestra especie necesita una reformulación radical para poder capturar las diferencias cualitativas en la interacción, la comunicación y el comportamiento de las personas con TEA y con otros trastornos/peculiaridades en el desarrollo (Rivière, 1999/2003 y Sotillo, 2002).

Profundizar en el estudio de los primeros síntomas del autismo y en la ontogénesis de las funciones psicológicas subyacentes constituye una línea de investigación considerada como prioritaria en el ámbito internacional, pero muy incipiente aún en el estado español. El importante esfuerzo teórico e institucional que este tipo de estudios exige (en la medida en que implica a investigadores especialistas en diversos ámbitos, padres de afectados y profesionales responsables de los servicios) pone al descubierto los límites (más que estrechos) de la cobertura actual que se ofrece en nuestro país a la investigación empírica de los trastornos del desarrollo. Precisamente por ello, supone también una oportunidad para crear alianzas estratégicas *explícitas*

entre las principales instituciones implicadas (centros universitarios, asociaciones de padres y profesionales), y para definir de forma consensuada una agenda de investigación a corto/medio plazo, que aúne las prioridades clínicas y teóricas, y permita obtener resultados originales, homologables a los de otros países de nuestro entorno.

Agradecimientos

El presente trabajo ha podido ser realizado gracias a la Beca de Formación de Personal Investigador concedida por la Consejera de Educación de la Comunidad de Madrid y cofinanciada por el Fondo Social Europeo al primero de los autores.

Referencias bibliográficas

- Adrien, J.L., Perrot, A., Hameury, L., Martineau, J., Roux, S. y Sauvage, D. (1991a) Family home movies: Identification of early autistic signs in infants later diagnosed as autistic. *Brain Dysfunction, Vol 4(6)*, 355-362.
- Adrien, J.L., Faure, M., Perrot, A., Hameury, L., Barthelemy, C y Sauvage, D.; 1991b; Autism and family home movies: Preliminary findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders, Vol 21(1)*: 43-49
- Adrien, J. L., Perrot, A, Sauvage. D., y cols. (1992) Early symptoms in autism from home movies. Evaluation and comparison between first and second year of live using IBSE-scale. *Acta Paedopsychiatrica, 55:71 75*.
- Adrien, J.L., Lenoir, P., Martineau, Ph., Perrot, A., Hameury, L., Larmande, M. y Sauvage, D. (1993) Blind Rating of Early Symptoms of Autism Based upon Family Home Movies. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, Vol 32 (3)*, 617-626.
- Baranek, G. T. (1999) Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviours at 9-12 months of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders, Vol 29(3)*, 213-224.
- Baron-Cohen, S., Cox, A., Nightingale, N., Morgan, K., Drew, A. y Chaman, T. (1996) Marcadores Psicológicos en la detección del autismo infantil en una población amplia. En: A. Rivière y J. Martos (Comp.) *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas*. Madrid:APNA.
- Belinchón, M. (1995). La investigación del autismo hoy: Niveles de análisis e hipótesis explicativas. Actas del VIII Congreso Nacional de AETAPI (Murcia), pp. 21-64.
- Belinchón, M. (2001) Lenguaje y autismo: Hacia una explicación ontogenética. En J. Martos y A. Rivière (Comps), *Autismo: Comprensión y explicación actual*. Madrid: APNA, pp. 155-204.
- Bernabei, P., Camaioni, L. y Levi, G. (1998) An evaluation of early development in children with autism and pervasive developmental disorders from home movies: Preliminary findings. *Autism, Vol. 2(3)*, 243-258.
- Bernabei, P. y Camaioni, L. (2001) Developmental Profile and Regression in a Child with Autism. A Single Case Study; *Autism, Vol. 5(3)* 287-297
- Bernabei, P., Camaioni, L., Paolesse, C. (2001) Lo Sviluppo comunicativo.linguistico in Soggetti con autismo e con ritardo mentale : una ricerca condotta tramite il QSCL. *Psicología Clínica Dello Sviluppo. Vol 5, nº 2: 169-188*.

- Bryson, S.E.; McDermott, C.; Rombough, V.; Briant, J. y Zwaigenbaum, L. (2004) The Autism Observation Scale for Infants: Scale Development and reliability data. En prensa.
- Charman, T., Swettenham, J., Baron-Cohen y cols. (1997) Infants with autism : An Investigation on Empathy, Pretended Play, Joint Attention and Imitation. *Developmental Psychology*, 33(5), 781-789
- Cox, A. y cols. (1999) Autism Spectrum Disorders at 20 and 42 Moths of Age: Stability of Clinical and ADI-R Diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol.40, nº5, 719-732
- Dahlgren, S. O. y Gillberg, C. (1989) Symptoms in the first two years of life: A preliminary population study of infantile autism. *European Archives of Psychiatric and Neurological Science*, 238,169-174.
- Davidovitch, M. et al. (2000) Developmental regression in autism: maternal perception. *Journal of autism and developmental disorders*. Vol 30 nº2, 113-119
- Dawson, G., Osterling, J. Meltzoff, A.N. Y Kuhl, P. (2000) Case Study of the development of an infant with autism from birth to two years of age.
- Erikson, A. y de Chateau, F. (1992) Brief Report: A girl Aged Two Years and Seven Moths with Autistic Disorder Videotaped from Birth; *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol 22(1) 127-129
- Gillberg, C., Ehlers, S., Schaumann, H., Jakobsson, G., Dahlgren, S., Lindblom, R., Bagenholm, A., Tjuus, T. y Blidner, E. (1990). Autism under age 3 years: A clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 921-931.
- Hobson, P (1985) Beyond cognition: a theory of mind. En Dawson (Ed.) *Autism: Nature, Diagnosis and Treatment*.
- Hoshino, Y. Kumashiro, H. Yashima, Y. Tuchibana, R. Watanabe, M., Furukawa, H. (1982). Early symptoms of autistic children and its diagnosis significance. *Folia psychiatric et neurologica japonica* , 36 ; 367-374.
- Johnson, M.H., Siddons, F., Frith, U. y Morton, J. (1992) Can autism be predicted on the basis of infant screening tests? *Developmental Medicine and Child Neurology*, 34, 316-320.
- Karmiloff-Smith, A. (1994). *Más allá de la modularidad*. Madrid: Alianza (original inglés, 2002).
- Kupfer, D., First, M. y Regier, D. (2004). *Agenda de Investigación para el DSM-V*. Barcelona: Masson (original inglés, 2002).
- Kurita, H. (1985) Infantile autism with speech loss before the age of 30 months. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 24, 2;191,196.
- López, I. (en preparación) El uso de cuestionarios como método de recogida de datos retrospectivos para determinar signos tempranos en autismo. Informe de investigación. Programa de Doctorado "Cognición y Trastornos". Universidad Autónoma de Madrid.
- Lösche, G. (1990) Sensorimotor and action development in autistic children from infancy to early childhood. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, Vol. 31(5), 749-761
- Maestro, S., Muratori, F., Barbieri, F. et al. (2001) Early Behavioural development in Autistic Children: The first two years of life through home movies. *Psychopathology*, 34; 147-152

- Malvy, J. y cols. (1996) Signes précoces de l'autisme et retard mental. *Devenir*, 3, 39-58.
- Martos, J y Rivière, A. (1996/1998). Relación entre indicadores pronósticos y desarrollo a largo plazo en sujetos autistas. En VVAA, *La Esperanza no es un Sueño* (Actas del V Congreso Autismo Europa-Barcelona). Tomo I. Madrid: Escuela Libre Editorial, pp. 247-255.
- Mars, A.E., Mauk, J.E. y Dowrick, P.W. (1998) Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in prediagnostic home videos of infants and toddlers. *The Journal of Pediatrics*, Vol. 132, Nº3, parte 1, 500-504.
- Massive, H.N. (1975) The Early Natural History of Childhood Psychosis. *American Academy of Child Psychiatry*, 14, 683-707
- Massive, H.N. (1977) Patterns of mother-infant behaviour and subsequent childhood psychosis. *Psychiatry and Human Development*, 7, 211-230
- Massive, H. N. (1978a), The early natural history of childhood psychosis: ten cases studies by analysis of home movies of the infancies of the children. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 17:29-45.
- Massive. H. N. (1978b), Blind ratings of mother-infant interactions in home movies of prepsychotic and normal infants. *American Journal of Psychiatry*, 135(11), 1371-1374.
- Massive, H, N. y Rosenthal, J. (1984) *Childhood Psychosis in the First Four Years of Life*. New York: McGraw-Hill).
- Ohta, M., Nagai, Y., Hara, H. y Sasaki, M. (1987) Parental Perception of Behavioural Symptoms in Japanese Autistic Children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 17, Nº 4, 549-563.
- Osterling, J. y Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: A study of first birthday home video tapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 247-257.
- Osterling, J.A. Dawson, G., Munson, J. A. (2002) Early recognition of 1-year-old infant with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Development and Psychopathology*, Vol 14(2), pp. 239-251.
- Palomo, R. (2002) *El desarrollo de las conductas de atención conjunta en autismo: un estudio comparativo con vídeos familiares*. Proyecto realizado para el Diploma de Estudios Avanzados del Programa de Doctorado "Cognición y Trastornos" de la Universidad Autónoma de Madrid. Sin publicar.
- Palomo, R. y Belinchón, M. (en preparación). El desarrollo temprano de los niños con autismo: Aportaciones y limitaciones de los estudios con grabaciones familiares. Universidad Autónoma de Madrid.
- Rivière (1997) El tratamiento del autismo como trastorno del desarrollo: principios generales En: Rivière, A y Martos, J (Comp.) El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas. Ed.: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Rivière, A. (2000) ¿Cómo aparece el autismo? Diagnóstico temprano e indicadores precoces del trastorno autista. En: A. Rivière y J. Martos (Comp.) *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA.
- Rivière, A. (2003). Desarrollo y educación: El papel de la educación en el "diseño" del desarrollo humano. En A. Rivière, *Obras Escogidas Vol. III: Metarrepresentación y Semiosis*. Madrid: Ed. Panamericana, pp. 203-242.
- Rogers, S. y DiLalla, D. (1990) Age of symptoms onset in young children with Pervasive Developmental Disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 863-72.

- Rogers, S.J.; Hepburn, S. y Wehner, E. (2003) Parents reports of Sensory Symptoms in Toddlers with Autism and Those with Other Developmental Disorders. *Journal of Autism and developmental Disorders*, 33(6), 631-642
- Rosenthal, J.. Massie, H. N. y Wulff, S. (1980) A comparison of cognitive development in normal and psychotic children in the first two years of life from home movies. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 10, 433-444.
- Short, A.B. y Schopler, E. (1988) Factors related to age of onset in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol.18, 207-216.
- Sotillo, M. (2002). *Proyecto docente de la asignatura "Alteraciones del desarrollo"*. Manuscrito no publicado. Universidad Autónoma de Madrid.
- Sparling, J.W. (1991) Brief: Report: A Prospective Case Report of Infantile Autism from Pregnancy to Four Years. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol.21, nº2, 229-236
- Stone, W. L. Y Hogan, K (1993) A structured Parent Interview for Identifying Young Children with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 23 (4), 639
- Stone, W.L., Hoffman, E.Lewis, S, Opal, MA, Y Ousley. (1994) Early Recognition of Autism: Parental Reports Vs Clinical Observation. *Arch Pediatrics-Adolescent Medicine*. Vol 148: 174-179
- Stone, W.L. y cols. (1999) Can Autism Be Diagnosed Accurately in Children Under 3 Years?. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol.40, nº2, 219-226
- Volkmar, F. R. y Cohen, D. J. (1989) Desintegrative Disorder or 'late onset' autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol.30, 717-724
- Vostains, P., Smith, B. y Corbett, J.A. y colst. (1994) Parental concerns of early development in children with autism and related disorders. *Autism*, Vol 2(3), 229 – 242.
- Werner, E., Dawson, G., Osterling, J. y 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*. Vol 30(2), 157-162.
- Withman, T.L. (2004) *The Development of Autism. A self-regulatory Perspective*. Londres: Jessica Kingsley Publishers.
- Wimpory, D, Hobson, P.R., Williams, J.M.G. Y Nash, S. 2000 Are Infants with Autism Socially Engaged? A Study of Recent Retrospective Parental Reports. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol.30, n.6, 525, 536
- Young, R.L., Brewer, N. Y Pattison, C. (2003) Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorders. *Autism*, 7(2), 125-143
- Zakian,A., Malvy,J., Desombre,H., Roux,S., Lenoir,P. (2000) Signes precoces de l'autisme et films familiaux: Une nouvelle etude par cotateurs informes et non informes du diagnostic. *Encephale*, Vol 26(2): 38-44
- Zeanah, Ch. Davis, S y Silverman, M. (1988) The question of autism in an atypical infant. *American Journal of Psychoterapy*, Vol. 17,nº1.