

Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista IIER/ISCIII

Encuestas realizadas a familiares de
personas con autismo en España:

*Informe sobre Demora Diagnóstica
Trastorno de Asperger*

INDICE

	<u>Página</u>
1. INTRODUCCIÓN	3
2. METODOLOGÍA	4
Clasificación Diagnóstica	4
Tratamiento de las fechas	5
Tratamiento estadístico de los datos	5
3. Características Generales de la Muestra	5
Procedencia de los cuestionarios según CCAA	5
Edad media de la muestra	6
Distribución de la muestra por sexo y edad	6
Clasificación de la muestra según el diagnóstico recibido	6
4. Edad media de sospecha, de primera consulta y de diagnóstico	7
5. Evolución de la demora diagnóstica	8
6. Asistencia en primera consulta	9
7. Especialistas que diagnostican Trastorno de Asperger	10
8. Desplazamientos en busca de diagnóstico	11
9. Trastornos asociados	11
10. Valoración del Proceso Diagnóstico	13
11. Valoración del apoyo de organismos públicos	13
12. Consideraciones Finales y Agradecimientos	14
Anexo 1. Tabla de Equivalencias Diagnósticas	15
Anexo 2. Clasificación diagnóstica y codificación	16
Anexo 3. Valoración del proceso diagnóstico según el diagnóstico recibido	18

INTRODUCCIÓN

La Obra Social de Caja Madrid ha financiado el proyecto “*Situación Actual de la Investigación del Autismo en España y Valoración de Futuros Planes*” que durante el periodo 2002-2004 se ha realizado gracias a un convenio entre la Confederación Autismo España y el actual *Instituto de Investigación de Enfermedades Raras*, IIER, y la participación de las asociaciones de la Confederación Autismo España, de Fespau y la Asociación Asperger España.

Como continuación de dicho proyecto, se han llevado a cabo las siguientes actividades:

- 1) Actualización web de la bibliografía sobre autismo existente en España.
- 2) Base de datos de asociaciones revisada.
- 3) Base de datos de recursos sociales.
- 4) Redacción del informe sobre retraso diagnóstico del autismo.
- 5) Redacción de los documentos de buenas prácticas por parte del Grupo de Estudio:
 - Investigación de los TEA
 - Detección Temprana de los TEA
 - Diagnóstico de los TEA
 - Tratamiento de los TEA

El presente informe es un resumen complementario al informe complementario a otro más amplio que podrán encontrar en la dirección <http://iier.isciii.es/autismo>, y está pensado como medio de devolver la información facilitada por los socios a las asociaciones participantes. En este resumen expondremos las dificultades con las que las familias se enfrentan para obtener un diagnóstico de Trastorno de Asperger (SA) o Autismo de alto nivel de funcionamiento (AAF), así como las conclusiones más relevantes extraídas del análisis de los datos recogidos.

En este informe se recogen datos relativos al proceso diagnóstico: qué tipo de diagnósticos se dan, cuándo se dan, cómo ha evolucionado en los últimos años el proceso diagnóstico, qué tipo de profesionales diagnostican en nuestro país, a qué organizaciones pertenecen, cuánto tiempo pasan las familias españolas buscando un diagnóstico de forma activa, etc.

Finalmente, se ofrecen una serie de conclusiones generales obtenidas a partir del análisis de los datos, y se ofrecen sugerencias de mejora para el proceso diagnóstico - o bien se remite a los informes finales y a una serie de documentos o Guías de Buenas Prácticas elaboradas por el Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del ISCIII -.

Nos gustaría insistir en el hecho de que los datos expuestos a continuación no tienen por qué ser representativos de todo el colectivo diagnosticado de TGD y SA en nuestro país, sino que son el resultado del análisis de los cuestionarios recibidos por medio de la participación de las asociaciones de familias de personas con TGD de todo el territorio español. En algunos casos (y más frecuentemente con sub-grupos de TGD como el que nos ocupa), el tamaño de la muestra es insuficiente incluso para afirmar la existencia de diferencias estadísticamente significativas, lo cual no niega que existan tales diferencias, sino que no pueden apoyarse en resultados del análisis del número de casos analizados.

METODOLOGÍA

CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA

A la hora de extraer conclusiones comunes para el conjunto de la muestra o para los distintos subgrupos dentro de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) nos hemos encontrado con muchas dificultades¹. Para intentar salvar estas dificultades, hemos elaborado, con el consenso general del Grupo de Estudio, una **Tabla de Equivalencias Diagnósticas**² que nos permitiese clasificar los diagnósticos en base a los datos reflejados en los cuestionarios, ya que esta pregunta era una pregunta abierta, y las familias la han contestado de forma libre.

En base a estas reglas de clasificación, finalmente manejamos las siguientes categorías diagnósticas:

CATEGORÍAS DE TGD

1. **Trastorno Autista** (autismo, autismo infantil, autismo de Kanner, etc.).
2. **Trastorno de Asperger.**
3. **Trastorno Desintegrativo Infantil.**
4. **Trastorno de Rett**
5. **TGD- No especificado** (o autismo atípico).
6. **TEA o TGD** en general, para aquellos casos con un diagnóstico genérico sin mención expresa del subgrupo dentro de los manuales de clasificación internacionales.
7. **Sospecha de autismo**, para aquellos diagnósticos en los que se sugiere la posibilidad de que se trate de un TGD o de autismo, pero no se da un diagnóstico claro.

No obstante, las categorías 3 y 4 aparecen juntas en el análisis de los datos y no pueden extraerse ningún tipo de conclusiones de este subgrupo, ya que está integrado por tan sólo cuatro personas.

Una vez clasificados los diagnósticos, se hizo necesario organizarlos y codificarlos para no perder ninguna información facilitada por la familia. El proceso de codificación se hizo gracias a una segunda tabla que relacionaba cada diagnóstico con un código numérico, lo que permitía reflejar todos los diagnósticos distintos (aunque fuesen simultáneos) recibidos por la persona, así como comparar los distintos procesos diagnósticos y los trastornos asociados. Dicha tabla podrán encontrarla como **Anexo 2** al presente documento.

En el presente informe partimos de una **muestra ampliada** con respecto a la del informe anterior, ya que posteriormente a la redacción del mismo se recibieron 38 nuevos cuestionarios procedentes de la Asociación APNABA de Badajoz.

Muestra total: 646 cuestionarios. De toda esta muestra hemos eliminado del tratamiento los siguientes cuestionarios:

- 19 cuestionarios en los que no aparecían datos sobre el diagnóstico.
- 51 cuestionarios en los que las personas no habían recibido un diagnóstico de TEA.

¹ Para obtener más detalles sobre estas dificultades, remitimos al informe completo sobre demora diagnóstica, que puede consultarse y descargarse en la siguiente dirección de internet: <http://ier.isciii.es/autismo>.

² La Tabla de Equivalencia Diagnóstica puede consultarse en el **Anexo 1**.

Personas con un diagnóstico dentro de la categoría de TGD: **576**.

TRATAMIENTO DE LAS FECHAS

En el informe general se han incluido los datos de aquellos cuestionarios en los que aparecían las fechas completas, o bien un grupo más amplio que incluía el 10% de las fechas redondeadas en aquellos casos en los que se desconocía el mes y el día en que se dio el diagnóstico (pero se reflejaba el año). Esta incorporación del 10% de datos redondeados sigue siendo representativa y está admitida estadísticamente. En este informe en concreto, sin embargo, hemos preferido incluir todos los casos diagnosticados de SA y AAF siempre que haya una fecha orientativa (año), ya que la muestra de partida es pequeña.

Por lo tanto, al hablar de la muestra general estaremos refiriéndonos a las 576 personas con un diagnóstico de TGD, y al hablar de la muestra de personas con un diagnóstico de SA, nos estaremos refiriendo a **53 personas**.

TRATAMIENTO ESTADÍSTICO DE LOS DATOS

Los datos se han tratado con los programas de tratamiento estadístico de datos SAS V 8.2, y los gráficos han sido elaborados con Excel y Power Point.

CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LA MUESTRA

PROCEDENCIA DE LOS CUESTIONARIOS

En total, se han recibido **646 cuestionarios**, de los cuales **53** pertenecen a personas que, en algún momento del proceso, han recibido un diagnóstico de Trastorno de Asperger o autismo de alto nivel de funcionamiento de todo el territorio nacional, con la siguiente distribución geográfica aproximada³:



³ Siempre que el origen del cuestionario ha podido conocerse, se han consignado en sus respectivas CCAA de origen. Los demás casos se han consignado en la CCAA de Madrid.

EDAD MEDIA DE LA MUESTRA

N = 53 cuestionarios

Edad media de la muestra : **149,38 meses** (12 años y 5 meses aproximadamente⁴).

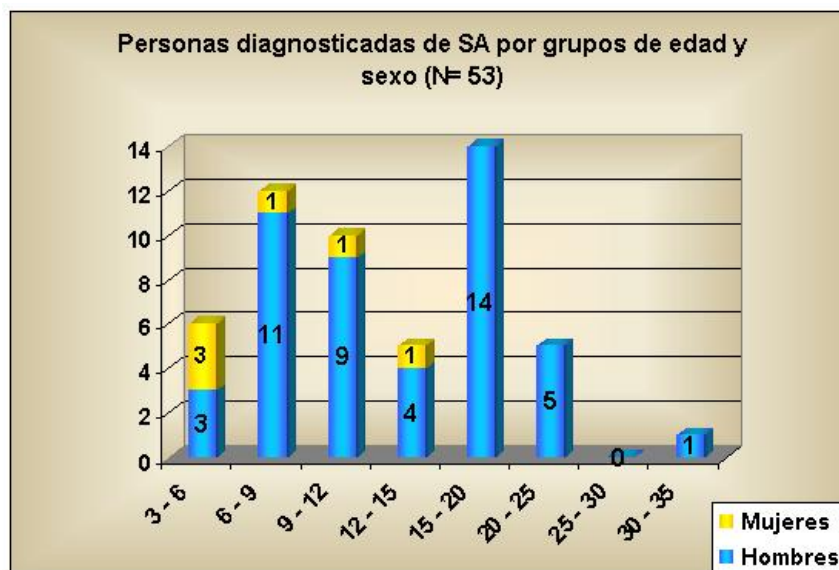
DISTRIBUCIÓN DE LA MUESTRA POR SEXOS

Sexo:

- Mujeres 6 **Ratio 7,8:1** (casi ocho hombres por cada mujer).
- Hombres 47.

DISTRIBUCIÓN DE LA MUESTRA POR SEXO Y GRUPOS DE EDAD

En el siguiente gráfico se representa la muestra por grupos de edad (en años), correspondiendo el color azul al número de hombres en cada grupo de edad y el amarillo al número de mujeres.



CLASIFICACIÓN DE LA MUESTRA SEGÚN EL DIAGNÓSTICO RECIBIDO

Selección del diagnóstico más específico

Al hablar de “*diagnóstico más específico*” nos estamos refiriendo a una clasificación construida *a posteriori*, una vez analizado el proceso diagnóstico de cada persona. A menudo se da el caso de que una misma persona recibe varios diagnósticos relacionados con los TGD a lo largo del tiempo (bien sea para afinar o concretar el diagnóstico una vez comprobada la evolución de la persona o como diagnósticos de confirmación). Si se quieren extraer

⁴ Fecha calculada a 31 de marzo de 2003.

conclusiones generales sobre los distintos subgrupos diagnósticos, cada persona debe pertenecer a una sola categoría diagnóstica, por lo que los criterios seguidos para establecer el “diagnóstico más específico” para toda la muestra en general han sido los siguientes:

1. Se considera que los diagnósticos de “Trastorno autista”, “Síndrome de Rett” y “TGD no especificado” son más específicos que diagnósticos del tipo a “TGD”, “TEA” o “probable autismo”.
2. En aquellos casos en que la persona ha recibido diagnósticos previos de trastorno autista, pero los últimos recibidos hacían referencia al Trastorno de Asperger, se han clasificado en esta última categoría.
3. En los casos en que la persona ha recibido algún diagnóstico posterior de confirmación del diagnóstico inicial, se ha seleccionado como diagnóstico más específico el que se recibió en primer lugar.
4. En los casos en que un diagnóstico del tipo a “probable autismo” o “sospecha de autismo” es el único diagnóstico que hace referencia directa a los TGD, se ha seleccionado este diagnóstico como más específico, y se ha categorizado el grupo como “Sospecha de autismo”.

Los 53 casos analizados en el presente informe han recibido en algún momento del proceso diagnóstico el diagnóstico de Trastorno de Asperger o Autismo de alto nivel de funcionamiento

EDAD MEDIA DE SOSPECHA, DE PRIMERA CONSULTA Y DE DIAGNÓSTICO

Para la muestra de personas con SA analizada, las edades medias son:

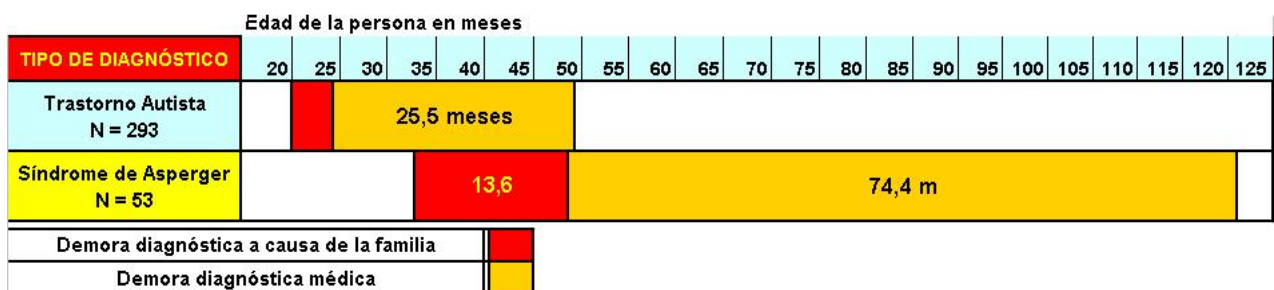
Edad media de sospecha = 33,58 meses (2 años y 10 meses aproximadamente)

Edad media de primera consulta = 47,21 meses (casi 4 años de edad)

Edad media en el momento del diagnóstico más específico = 121,57 meses (10 años y dos meses aproximadamente).

REPRESENTACIÓN GRÁFICA

Comparando las medias anteriores con las que ofrece el subgrupo de TGD de Trastorno Autista (o autismo de Kanner), tenemos diferencias que son estadísticamente significativas (tanto en la edad de sospecha como de primera consulta y de diagnóstico). Asimismo, las diferencias se mantienen si comparamos cualquier otro subgrupo de TGD y el de SA.



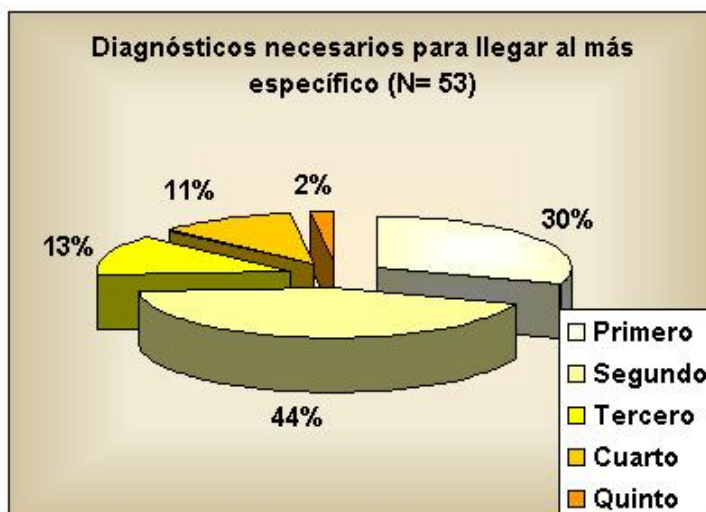
En este gráfico, el color naranja representa el tiempo transcurrido entre las primeras sospechas de alteración del desarrollo de la familia y la primera consulta realizada a causa de dichas sospechas. Este concepto lo entenderemos de ahora en adelante como “**demora familiar**” (en meses).

El color verde representa el tiempo transcurrido entre la primera consulta de la familia y la obtención del diagnóstico más específico, y es lo que conocemos como “**demora médica**” (en meses).

¿Cuántos diagnósticos reciben las familias hasta llegar al más específico?

En la muestra general, y para todos los subgrupos de TGD, algo menos de la mitad de las personas recibieron el diagnóstico de TEA más específico como primer diagnóstico, y el 94% de los casos están ya diagnosticados en el tercer diagnóstico.

Sin embargo, en el conjunto de personas con SA, el resultado es:



Esto significa que el 87% de las personas diagnosticadas con SA lo están ya en el tercer diagnóstico, lo que supone una diferencia considerable con respecto a la muestra general (una diferencia de 7 puntos porcentuales por debajo de la muestra general).

EVOLUCIÓN DE LA DEMORA DIAGNÓSTICA

¿Está mejorando la demora diagnóstica en nuestro país para el Trastorno de Asperger?
 ¿Tardan ahora las familias menos tiempo en obtener un diagnóstico de SA que hace, por ejemplo, 12 años⁵? ¿Sospechan actualmente las familias que existe una alteración del desarrollo antes que hace algunos años?

⁵ Las muestras seleccionadas para todos los TGD se hicieron en base a la distinción entre mayores y menores de 6 años. Sin embargo, en este caso hemos preferido ampliar la horquilla de edad, ya que sólo un pequeño porcentaje de personas diagnosticadas con SA lo han sido antes de los 6 años de edad. Por este motivo hemos preferido separarlos en grupos más amplios.

Para aportar datos sobre esta evolución, hemos separado la muestra total en dos grupos: mayores y menores de 12 años. De esta forma, podremos saber cómo y en qué medida ha cambiado la situación en estos últimos años.

Partiendo de la muestra general de 53 personas tenemos que:

- Población menor de 12 años 28 personas
- Población mayor de 12 años 25 personas

TIPO DE DIAGNÓSTICO	Edad de la persona en meses																												
	20	25	30	35	40	45	50	55	60	65	70	75	80	85	90	95	100	105	110	115	120	125	130	135	140	145	150	155	160
Mayores de 12 años N= 25						11,5	114,8																						
Menores de 12 años N = 28				8,6	60,5																								
Demora diagnóstica a causa de la familia																													
Demora diagnóstica médica																													

Las diferencias reflejadas son muy grandes. Sin embargo, **no puede hablarse** de diferencias estadísticamente significativas, ya que el tamaño de la muestra para poder hacer tales comparaciones debería ser de, al menos, 30 personas en cada grupo.

En general, se aprecia una reducción de la demora diagnóstica de 57,2 meses (4 años y 9 meses), habiéndose acortado tanto la demora familiar como la médica (siendo esta última la que sufre la reducción más importante). También parece que se está detectando antes, es decir, que la edad media de sospecha se ha adelantado (una media de 3 meses).

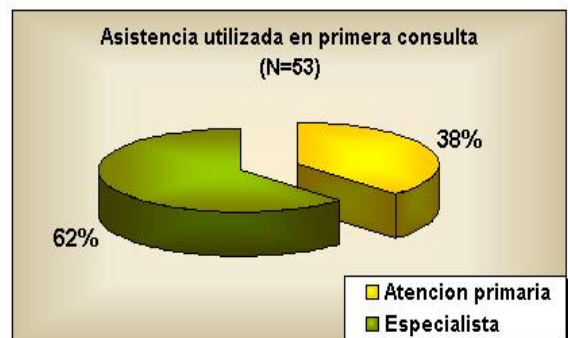
ASISTENCIA EN PRIMERA CONSULTA

Cuando las familias sospechan la existencia de un trastorno del desarrollo (o simplemente perciben problemas en el comportamiento de sus hijos/as), ¿a qué tipo de profesionales consultan?. Para la muestra general de 646 cuestionarios, las familias consultaban en primer lugar a profesionales de atención primaria (generalmente, los pediatras) de forma mayoritaria (alrededor de un 66% de las familias). Sin embargo, la opción del tipo de profesional consultado parece estar en relación con la edad a la que se detectan estos problemas, ya que cuanto más tardía es la edad de sospecha, más frecuente es la consulta directa a especialistas⁶.

Ya que la edad de sospecha general en el caso de personas diagnosticadas con SA es más tardía que para el resto de TGDs, también era de esperar encontrar menos consultas en atención primaria.

En el gráfico de la derecha mostramos el porcentaje de familias que consulta sus dudas por primera vez con pediatras y con especialistas en la muestra de personas con SA.

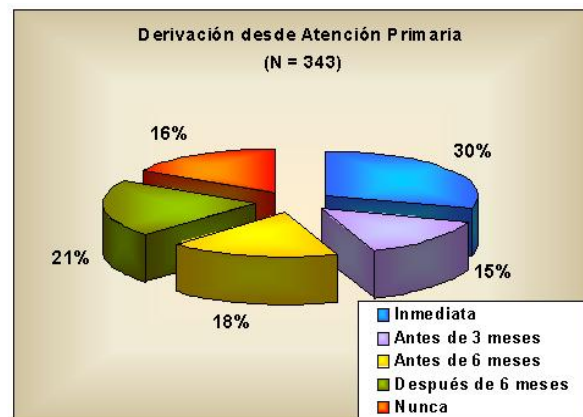
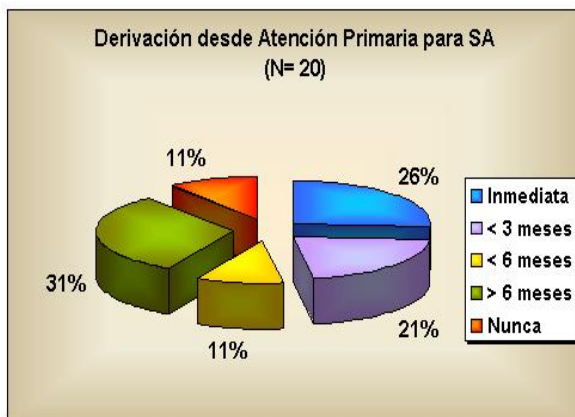
Aproximadamente la mitad de los profesionales incluidos dentro de la categoría



⁶ En estos casos, el pediatra no habría observado nada anómalo o e visitas de rutina del programa del niño sano.

Especialistas pertenecen a la sanidad pública, y la mitad a la privada.

También hemos querido reflejar qué ocurre con las familias que consultan al pediatra como primera opción, y a pesar de la escasa validez de cualquier generalización que quiera hacerse en este sentido, teniendo en cuenta el escaso número de casos al que nos referimos (N=20), exponemos a continuación el siguiente gráfico:



El gráfico de la derecha refleja cuánto tardaron en derivar a un especialista a aquellas personas cuyas familias acudieron a atención primaria en primera consulta para toda la muestra general. A pesar de las diferencias cuantitativas en porcentajes, no puede afirmarse que dichas diferencias sean significativas, ya que la muestra de partida en el caso del SA es muy baja, y algunos de los grupos reflejan tan sólo 2 o 4 casos.

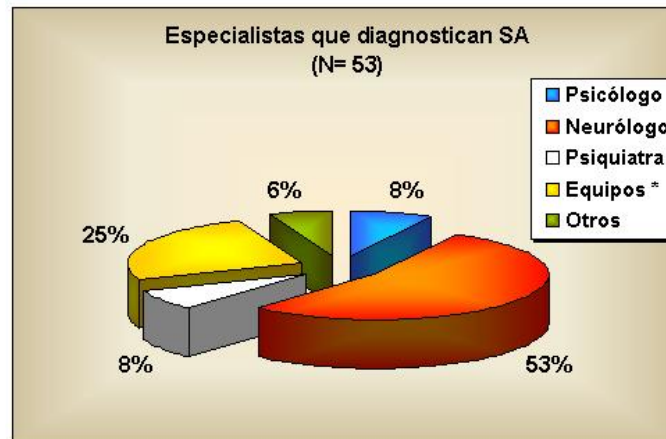
En todo caso, la espera media para las familias que tardan más de 6 meses en ser derivadas es de 18,33 meses para las personas diagnosticadas de SA y de 13,3 meses para la muestra general.

Hay una gran diferencia en cuanto a la edad de sospecha de las personas que acuden a atención primaria (25,35 meses) frente a los que acuden a un especialista en primera consulta (38,57 meses). Sin embargo, los que acuden a atención primaria parecen tardar más en obtener un diagnóstico (o al menos, en obtener el diagnóstico más específico), ya que son diagnosticados a una edad media de 121 meses, mientras que los que inician el proceso en especialistas lo son a los 104 meses de edad aproximadamente (un año y tres meses antes como media).

No obstante, esta diferencia también puede deberse al hecho de que la gran mayoría de las personas menores de 12 años de la muestra de SA (el 71%) acuden a especialista en primera consulta, y ya hemos visto la significativa reducción de la demora diagnóstica para este grupo de edad, por lo que la edad de diagnóstico más tardía en las familias que consultan en primer lugar a atención primaria podría deberse a que este grupo está formado en su gran mayoría por personas de más de 12 años en la actualidad (a marzo de 2003).

ESPECIALISTAS QUE DIAGNOSTICAN TRASTORNO DE ASPERGER

En el siguiente gráfico se muestran los porcentajes de los distintos especialistas que han dado el diagnóstico más específico de SA a la muestra:

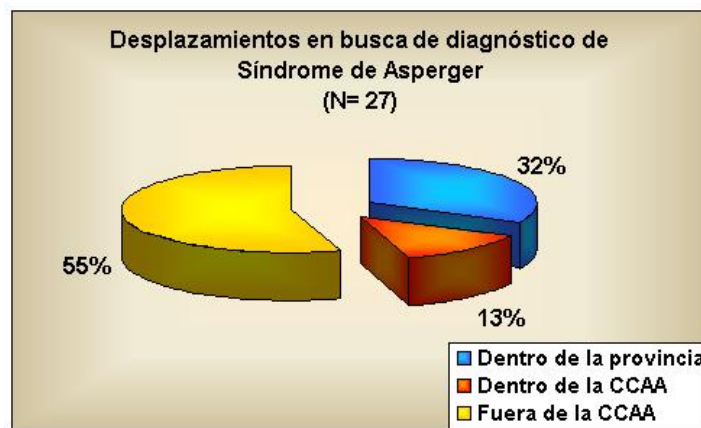


*.- Equipos suele referirse a la participación de varios profesionales. Normalmente, psicólogo y psiquiatra juntos.

Aproximadamente la mitad de los psicólogos a los que se hace referencia arriba pertenecen a Asociaciones relacionadas con los TGD.

DESPLAZAMIENTOS

Hay 27 desplazamientos en busca de diagnóstico (50% de la muestra), de los cuales 10 son desplazamientos dentro de la propia provincia, 4 son dentro de la propia CCAA (aunque a otra provincia distinta) y 13 son a otra CCAA distinta de la de origen.

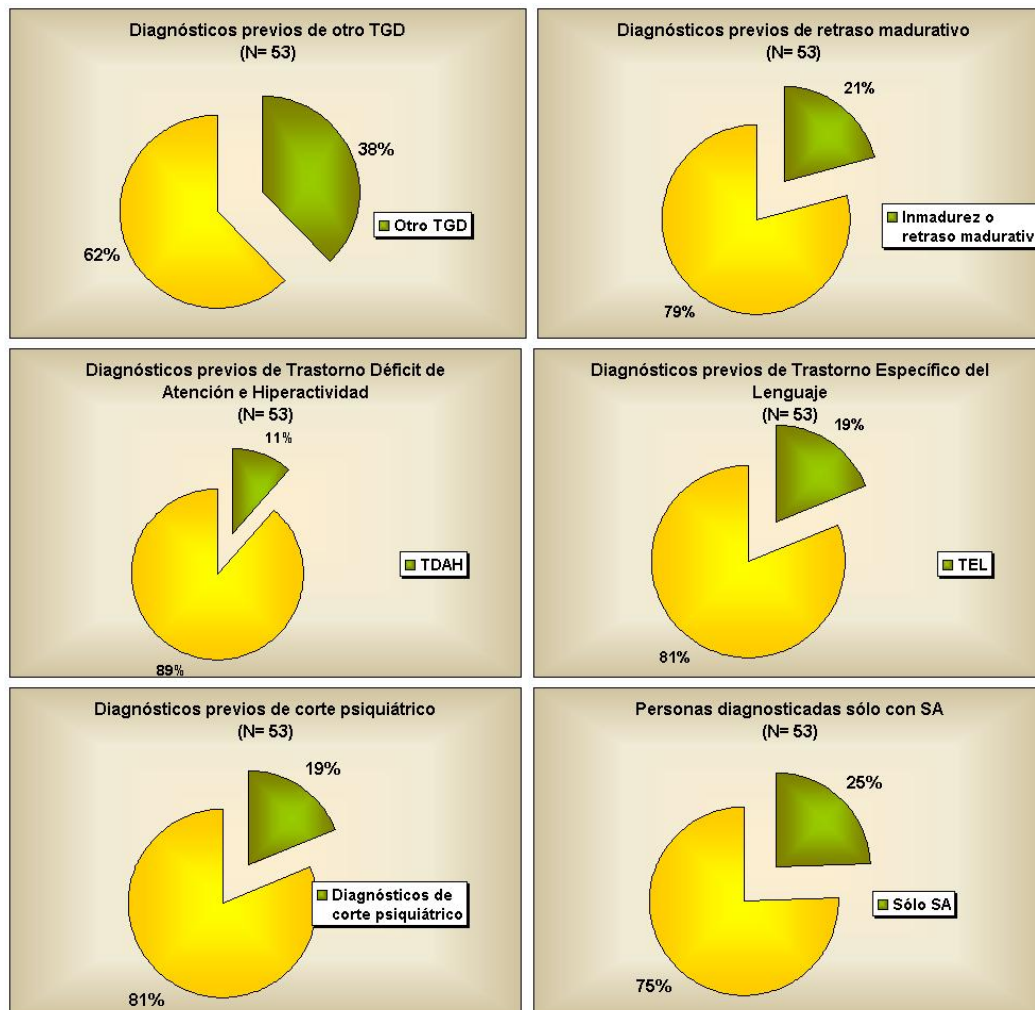


Solo hay una familia que cambia de domicilio una vez obtenido el diagnóstico (y lo hace dentro de la propia provincia). El número de casos es insuficiente para poder hacer comparaciones entre Comunidades Autónomas con el fin de conocer dónde se producen más desplazamientos y poder comparar con los datos extraídos de la muestra general, por lo que remitimos a la conclusiones generadas en el informe general.

TRASTORNOS ASOCIADOS

En este caso, tal vez no podamos hablar de “trastornos asociados”, ya que no podemos saber cuáles o cuántos de estos diagnósticos son interpretaciones erróneas de síntomas propios del Trastorno de Asperger. De hecho, una de las características supuestamente definitorias del Trastorno de Asperger es un CI normal, y el 18% de la muestra presenta

diagnósticos previos de “retraso madurativo” o “inmadurez”, lo que también alude a la existencia de una posible discapacidad intelectual.



Un 40% de las personas de la muestra recibieron un diagnóstico previo de TEA distinto al Trastorno de Asperger (7 personas de TA; una de TGD-no especificado; 9 de TEA/TGD en general y 3 de sospecha de o posible autismo); también llama la atención el alto porcentaje de diagnósticos psiquiátricos de la muestra (entre los que se incluyen los diagnósticos de “psicosis” y “depresión psicótica”, que son sólo dos⁷ y otros, como “trastorno de la personalidad” y “Trastorno Obsesivo Compulsivo”). Hay 9 personas en la muestra que han sido diagnosticadas con otros diagnósticos.

Sólo 13 personas de toda la muestra parecen tener un único diagnóstico de Trastorno de Asperger. Estas personas tienen una edad media actual (a marzo de 2003) de 9 años, lo que indica que muchos de estos casos están dentro del grupo de las personas más jóvenes, ya que la media de edad de toda la muestra es de 12 años y 5 meses.

⁷ A la hora de establecer las categorías diagnósticas, no hemos considerado el diagnóstico de “psicosis” o “psicosis infantil” como sinónimos de TGD, ya que ambas categorías han desaparecido de los Manuales de Clasificación aceptados como sinónimos de autismo, y muchos de estos diagnósticos son recientes (es decir, posteriores a estos cambios en la clasificación).

VALORACIÓN DEL PROCESO DIAGNÓSTICO

En el cuestionario se incluía una pregunta para valorar la opinión de las familias sobre algunos aspectos generales del proceso diagnóstico (sobre el *tiempo de espera*, el *trato recibido*, la *comunicación del diagnóstico* y el *asesoramiento general*).

Como puede apreciarse en la tabla incluida al final del presente informe⁸, los resultados permiten **concluir** que:

- 1) A pesar de que son las personas diagnosticadas de Trastorno de Asperger las que sufren una mayor demora diagnóstica (en general, de algo más de cinco años), son estas familias las que valoran el proceso diagnóstico más favorablemente.
- 2) Son las familias de personas dentro de la categoría de “Sospecha de autismo o de TGD” las que más insatisfechas se muestran con el proceso diagnóstico (a pesar de que la demora diagnóstica de este subgrupo sea de dos años y tres meses como media).
- 3) Estas diferencias se mantienen en **todos** los aspectos valorados; es decir, siempre son las familias de personas diagnosticadas de Trastorno de Asperger las que mejor valoran cada uno de los aspectos relacionados con el diagnóstico; igualmente, siempre son las familias de personas dentro de la categoría de “Sospecha de Autismo” las que peor los valoran.

VALORACIÓN DEL APOYO RECIBIDO POR PARTE DE ORGANISMOS PÚBLICOS

En este apartado se valora la opinión de las familias con el apoyo y los servicios recibidos por parte de organismos públicos en lo referente a cinco aspectos generales: información, apoyo psicológico, apoyo social⁹, apoyo económico y apoyo educativo.

Para tener una visión general, exponemos a continuación un gráfico en el que aparecen las puntuaciones medias de valoración por parte de las familias (del 0 al 10, siendo 10 el nivel máximo de satisfacción). Las puntuaciones medias de la muestra general aparecen en la barra naranja, y las puntuaciones medias por parte de las familias de personas con SA, en la barra verde.



⁸ A pesar de que los datos reflejados proceden de los cuestionarios con las fechas completas (N= 44), esta diferencia se mantiene si ampliamos la muestra a los 53 cuestionarios analizados en el presente informe.

⁹ En el propio cuestionario se especificaba qué se entendía por “apoyo social”: programas de respiro, de ocio, atención domiciliaria, apoyo a la vivienda, etc.

Como puede apreciarse, a pesar de ser las familias de personas con SA las más satisfechas con el proceso diagnóstico en general (aun teniendo una demora diagnóstica significativamente más alta), son estas mismas familias las que más insatisfechas se muestran con el apoyo recibido por parte de Organismos Públicos; especialmente en lo referente a la información, al apoyo económico y el apoyo social. Aun así, merece la pena seguir destacando que ninguno de los aspectos valorados llega a alcanzar la puntuación media de 5 (o “aprobado”, marcado por la línea discontinua).

Consideraciones finales y Agradecimientos

En la página web (<http://iier.isciii.es/autismo>) y en el informe general (http://iier.isciii.es/autismo/pdf/aut_isdd.pdf) pueden encontrarse una serie de recomendaciones y referencias a los Documentos o Guías de Buena Práctica elaboradas por el Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista (de inminente publicación en la Revista de Neurología).

Lamentablemente, el tamaño de la muestra impide la generalización de resultados, por lo que el presente informe debe entenderse más como un documento orientativo que como una prueba estadística de las diferencias entre distintos sub-grupos de TGD. No obstante, si necesitan alguna información adicional sobre un aspecto concreto del proceso diagnóstico o la opinión de las familias, no duden en ponerse en contacto con el Instituto de Salud Carlos III en la dirección especificada a continuación.

Agradecemos una vez más su colaboración a las federaciones de Asociaciones de Padres de Niños/as con autismo y Síndrome de Asperger, a todas las asociaciones que han participado en el proyecto y a todas las familias que han rellenado los cuestionarios.

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

Instituto de Salud Carlos III

C/ Sinesio Delgado, 6. Pabellón 11

28039 Madrid

Tel. 91 822 2906

E-mail: etourino@isciii.es, mferrari@isciii.es, lboada@isciii.es

TABLAS Y ANEXOS

Anexo 1. Tabla de Clasificación Diagnóstica

Anexo 2. Tabla de correspondencia diagnóstica

Anexo 3. Valoración del proceso diagnóstico según el diagnóstico (sacado del informe general).

Anexo 1

Tabla de Equivalencias Diagnósticas

REGLAS DE CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA		
APARICIÓN ORIGINAL	COD	
TGD, posible autismo	→	TGD en general
Retraso grave, generalizado, penetrante, etc. del desarrollo	→	TGD en general
Conducta/Comportamiento autista	→	TGD en general
TEA	→	TGD en general
TGD	→	TGD en general
Trastorno del Desarrollo tipo autista	→	Trastorno Autista
Autismo	→	Trastorno Autista
TGD tipo autista/ TGD (autismo)/ TGD o autismo	→	Trastorno Autista
TGD <i>compatible</i> con autismo	→	Trastorno Autista
Autismo de Kanner, autismo precoz, infantil/ TGD tipo autismo precoz, infantil	→	Trastorno Autista
RM, enfermedades y síndromes varios + rasgos autistas	→	TGD- No especificado
Retraso madurativo + rasgos autistas	→	TGD- No especificado
Autismo atípico/ disarmonía evolutiva	→	TGD- No especificado
Rasgos/Pautas de autismo (en un primer diagnóstico y no asociado a ningún otro trastorno)	→	Sospecha de Autismo
Trastorno de la comunicación, de la relación...(en un primer diagnóstico)*	→	Sospecha de Autismo
Retraso del desarrollo, probable/posible autismo	→	Sospecha de Autismo
Retraso madurativo, del desarrollo, inmadurez...	→	Posible Retraso Mental
Trastorno del Desarrollo (sin general, global u otro adj.similar)	→	Posible Retraso Mental
Retraso psicomotor	→	Posible Retraso Mental
Dificultad en o Retraso del lenguaje	→	Trastorno del lenguaje expresivo
Retraso madurativo (especialmente en área del lenguaje)	→	Trastorno del lenguaje expresivo
Disfasia, disfasia mixta semántico pragmática	→	Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo
Psicosis, psicosis infantil, regresión psicótica	→	Psicosis
Cualquier tipo de diagnóstico sin diagnóstico posterior de TGD	→	Otros
Trastorno No Especificado	→	Otros

Anexo 2.

CLASIFICACIÓN DIAGNÓSTICA

0) Sin diagnóstico (después de consultar a un profesional y de pasar pruebas)

1) TGD según el DSM-IV

- 1.1) Trastorno autista (autismo, autismo, infantil, autismo de Kanner, AAF.)
- 1.2) Trastorno de Asperger
- 1.3) Enfermedad de Rett
- 1.4) Trastorno Desintegrativo Infantil
- 1.5) TGD- no especificado/autismo atípico.
- 1.6) TGD/TEA en general
- 1.7) Sospecha de autismo
- 1.8) Sospecha de Asperger

2) TDAH y Comportamiento perturbador

- 2.1) TDAH combinado
- 2.2) TDAH con predominio del déficit de atención
- 2.3) TDAH con predominio hiperactivo-impulsivo
- 2.4) Trastorno de comportamiento perturbador no especificado.

3) Trastorno Específico del Lenguaje

- 3.1) Dislalia
- 3.2) Trastorno del lenguaje expresivo
- 3.3) Trastorno mixto del lenguaje receptivo-expresivo (disfasia)
- 3.4) Tartamudeo/disfemia
- 3.5) Déficit semántico-pragmático.
- 3.6) Agnosia (verbal)
- 3.7) Trastorno del lenguaje no especificado

4) Trastorno del aprendizaje

- 4.1) Dislexia
- 4.2) Otros trastornos del aprendizaje.

5) Retraso mental

- 5.1) RM leve
- 5.2) RM moderado
- 5.3) RM grave
- 5.4) RM sin especificar
- 5.5) Probable Retraso Mental (retraso madurativo)

6) Trastorno del desarrollo de la coordinación (retraso motor)

7) Diagnóstico de corte psiquiátrico

- 7.1) Psicosis, esquizofrenia.

- 7.2) Depresión psicótica
- 7.3) Trastorno de la personalidad
- 7.4) Trastorno del vínculo
- 7.5) Trastorno obsesivo compulsivo
- 7.6) Trastorno bipolar
- 7.7) Otros diagnósticos de corte psiquiátrico.

8) Diagnósticos estructurales/orgánicos

- 8.1) Epilepsia en general (irritación cerebral, focos o descargas cerebrales, encefalopatía mioclónica)
- 8.2) Síndrome de Landau- Kleffner
- 8.3) Síndrome de West (+ hipsarritmia)
- 8.4) Síndrome de Lennox Gastaut
- 8.5) Disrritmia

Carácter Funcional

- 8.6) Encefalopatía
- 8.7) Macrocefalia
- 8.8) Microcefalia
- 8.9) Hidrocefalia
- 8.10) Disparexia
- 8.11) Parálisis cerebral
- 8.12) Síndrome de Kron
- 8.13) Problemas perinatales
- 8.14) Lesión/daño cerebral
- 8.15) Otros

Carácter Orgánico

9) Enfermedades metabólicas

- 9.1) Aciduria
- 9.2) Acidemia metilmalónica.
- 9.3) Leucodistrofia
- 9.4) Fenilcetonuria
- 9.5) Otras enfermedades metabólicas

10) Síndromes genéticos

- 10.1) Síndrome de Down
- 10.2) Síndrome de X- frágil
- 10.3) Esclerosis tuberosa
- 10.4) Síndrome de Williams
- 10.5) Síndrome de Angelman.
- 10.6) Otras cromosomopatías.

99) Otros

- 99.1) **Psicológico:** celos, caprichoso, ganas de llamar la atención, falta de atención familiar, etc...
- 99.2) **Afecciones leves:** cataratas, otitis...
- 99.3) **Trastornos sensoriales:** ceguera, sordera...
- 99.4) **Otros**

ANEXO 3

TABLA.- VALORACIÓN DE DISTINTOS ASPECTOS RELACIONADOS CON EL PROCESO DIAGNÓSTICO SEGÚN EL DIAGNÓSTICO RECIBIDO.

VALORACIÓN DEL PROCESO DIAGNÓSTICO SEGÚN EL DIAGNÓSTICO	GLOBAL		Trastorno Autista		S. de Asperger		TGD		Susp. de TEA	
	Deficiente/Regular	Buena/Muy Buena	Deficiente/Regular	Buena/Muy Buena	Deficiente/Regular	Buena/Muy Buena	Deficiente/Regular	Buena/Muy Buena	Deficiente/Regular	Buena/Muy Buena
Tiempo de Espera	50,1%	49,9%	50%	50%	47,5%	52,5%	50%	50%	54,5%	45,5%
Trato recibido	30,5%	69,5%	31%	69%	12,8%	87,2%	32,7%	67,3%	40%	60%
Comunicación del diag	38,6%	61,4%	39,3%	60,7%	17,5%	82,5%	40,6	59,4%	50%	50%
Asesoramiento	48,5%	51,5%	46,2%	53,8%	43,2%	56,8%	51,5%	48,5%	68,8%	31,3%
N	550		365		44		110		41	