



El autismo es la alteración temprana del desarrollo del cerebro más grave conocida y la más representativa de los trastornos del espectro autista (TEA), que afecta al desarrollo de la comunicación e interacción social y aparecen dificultades comportamentales en forma de patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento. Identificar biomarcadores responsables del autismo es el primer paso para descender la edad de diagnóstico hasta el nacimiento, e incluso desde fases prenatales.

✓ **OBJETIVO**

Mínimo: 4.500 €
Óptimo: 25.000 €

✓ **UBICACIÓN**

Salamanca





Descripción

Se estima que el número de niños diagnosticados con autismo ha aumentado de manera considerable en todo el mundo. La tasa de población mundial de personas con algún tipo de Trastorno del Espectro del Autismo ronda el 1-2% (Center for Disease Control and Prevention, 2012). En España se calcula que más de 70.000 niños y adolescentes pueden tener alguna forma de Trastorno del Espectro Autista (TEA) (Estimación basada en los datos de natalidad del INE 2014).



¿Qué está ocurriendo?

En la actualidad, el autismo se considera una afectación de la infancia temprana, resultado de disfunciones del sistema nervioso central, que se prolonga a lo largo de toda la vida de la persona, con diferente impacto en los resultados funcionales a largo plazo. Muchos adultos con TEA no alcanzan los hitos adaptativos típicos de independencia, incluyendo el empleo, la vida independiente y el nivel de formación académica medio de la población. La clasificación internacional de los trastornos mentales (DSM-5), publicada por la Asociación Americana de Psiquiatría (APA, 2013) lo define como un *trastorno del neurodesarrollo* que afecta principalmente a dos componentes: a) la comunicación e interacción social; y b) los patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades. La alteración daña procesos de diferenciación neuronal y sináptica que suceden en periodos muy tempranos del desarrollo cerebral.

Según estudios recientes la prevalencia de personas con TEA ha superado el 1% de la población, produciéndose un incremento significativo en los últimos años. Por ejemplo, en Estados Unidos se ha pasado de 2 casos por 10.000 en 1990 a 1 de cada 88 menores en 2012, aunque estas cifras suelen oscilar en función del país o área geográfica. En España la tasa de niños en edad escolar con TEA ronda los 13 por 10.000. Se diagnostica tres veces más en niños que niñas, siendo éstas más propensas a mostrar discapacidad intelectual.

A día de hoy, si hubiera evidencia de que un instrumento de detección puede ayudar a identificar los casos que están en mayor riesgo de TEA cuando surgen las primeras preocupaciones de los padres, se podría lograr una derivación rápida y un diagnóstico temprano.

En algunas áreas de España la espera para las evaluaciones de especialistas en autismo es muy considerable y la reducción del tiempo de derivación a través de un sistema de detección podría ayudar a eliminar ese "cuello de botella" para beneficio de los niños,



los padres y los servicios asistenciales. Sin embargo, si la sensibilidad de los instrumentos de detección es baja, habrá mayor coste para niños y familias por el posible retraso en la evaluación y diagnóstico, así como más angustia si la derivación resulta ser innecesaria. Para mejorar la sensibilidad y eficacia de la detección es necesario contar con marcadores biológicos.

Nuestro grupo de investigación ha conseguido reducir la edad de detección a los 18-24 meses, y los esfuerzos de la comunidad científica mundial tratan de reducir esta edad al mínimo posible.



¿Por qué?

En la actualidad el diagnóstico de personas con autismo se basa en la observación clínica de ciertos comportamientos que aparecen en la infancia temprana y que son signos de alarma:

	12 meses	18-24 meses
Comunicación	<ul style="list-style-type: none"> - Retraso en el balbuceo. - Poca frecuencia de vocalizaciones. - No reconoce su nombre. - Escasos gestos convencionales. - Retraso en el lenguaje receptivo y expresivo. - Escaso juego y poco variado. - Pobre integración de la mirada. - Tono y acento atípico. 	
Alteraciones sociales	<ul style="list-style-type: none"> - Menor uso de contacto ocular y frecuencia de la mirada. - No señala para pedir. - No muestra objetos. - Iniciativa social pobre. - Escasa expresión facial. - Poca regulación emocional. - No respeta la reciprocidad en las actividades de 'toma y daca'. - Escasa imitación. - Falta de interés en otros niños. - No sigue la mirada de otros. - Dificultad para iniciar o responder a la atención conjunta. - No señala para pedir. - Escasos actos de compartir afecto. - Contacto ocular muy breve. - Poca variedad de expresiones afectivas. - Falta de juego simbólico, ausencia de imaginación. 	



Intereses, actividades y conductas sensoriomotoras	<ul style="list-style-type: none"> - Movimientos poco variados y/o atípicos. - Hipotonía. - Escasa coordinación. - Pasividad y escasa conducta exploratoria. - Patrón atencional anormal. - Estereotipias o manierismos de manos y dedos. - Reacciones inusuales o falta de reacción a estímulos sonoros. - Anormalidad en las respuestas sensoriales. - Conductas repetitivas e intereses restringidos. 	
----------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

El diagnóstico del autismo actualmente requiere la recolección de datos sobre la conducta del niño y familiares. Además requiere de la aplicación de ciertas pruebas neuropsicológicas y test específicos para la identificación de las conductas típicas de este trastorno. El problema es que no existe un test objetivo 100% eficiente que pueda confirmar una sospecha de TEA; y por eso en muchos casos se retrasa el diagnóstico, creándose una situación de estrés y angustia en las familias y los profesionales.

La detección precoz del autismo es una necesidad y es un reto. Una necesidad porque está aumentando el número de casos y, lo más importante, porque una detección precoz tiene efectos muy beneficiosos a corto y largo plazo para la persona con TEA, su familia y para la sociedad en general. Es un reto porque existe una gran diversidad en la edad de aparición y en las trayectorias evolutivas. Hay casos en que los síntomas aparecen relativamente pronto (hacia los 12 meses o antes) en otros las dificultades aparecen un poco más tarde (antes de los 24 meses), estancándose el desarrollo después de una evolución relativamente normal. En otros casos se produce una pérdida de habilidades, una regresión a estadios evolutivos que el niño ya había superado. La variabilidad en la edad de aparición y las diferentes trayectorias hacen inútil una estrategia de detección puntual en un solo momento evolutivo, y conducen a la necesidad de desarrollar sistemas de detección más complejos de los que existen actualmente, a sistemas que combinen criterios conductuales con otro tipo de criterios más biológicos, hoy aún desconocidos, y que puedan estar presentes en edades muy tempranas.



¿Y ahora qué podemos hacer?

Los esfuerzos de la comunidad científica tratan reducir la edad de diagnóstico y de hacerlo más fiable. A través de este proyecto queremos estudiar los principales biomarcadores que sirvan para indicar el riesgo de tener un TEA, de manera que se reduzca sensiblemente esta edad, como mínimo, por debajo de los 12 meses, tratando de llegar incluso a fases prenatales.



Actualmente nuestra idea es utilizar biomarcadores para identificar niños muy pequeños con riesgo de padecer TEA. Un biomarcador es un indicador medible de los procesos biológicos normales. Los biomarcadores proporcionan parámetros precisos que pueden ayudar a los médicos e investigadores a medir objetivamente estados biológicos atípicos asociados con trastornos del desarrollo. La información obtenida del estudio sobre el valor de diferentes biomarcadores puede dar información relevante sobre estrategias de diagnóstico e intervención tempranas. A pesar de ser un aspecto importante para iniciar un diagnóstico y tratamiento tempranos, la información fiable sobre los biomarcadores de TEA es escasa, por lo que se trata de un campo nuevo de investigación. Los biomarcadores nos indican valores medibles de los procesos biológicos. Estos indicadores nos proporcionan parámetros precisos que pueden ayudar a medir estados biológicos atípicos asociados con el autismo. Investigando este tipo de biomarcadores podremos establecer patrones precisos para la detección temprana y el diagnóstico del autismo. Queda un largo camino por recorrer, ya que las investigaciones que abordan biomarcadores en autismo son escasas.

El objetivo específico es estudiar diferentes biomarcadores, como posibles indicadores tempranos de este trastorno, analizando su capacidad predictiva para identificar el riesgo de TEA. Se partirá de una revisión sistemática de las investigaciones realizadas hasta ahora. Esta revisión nos ayudará a entender lo que se sabe sobre cómo actúan determinados biomarcadores en las personas con TEA, de manera que se puedan proponer patrones y parámetros de referencia que ayuden identificar signos objetivos de sospecha en niños pequeños.

Una vez identificados los biomarcadores más relevantes y su grado de implicación en el autismo, se procederá a desarrollar herramientas y procedimientos clínicos que faciliten el diagnóstico en los servicios de salud y asistenciales. Se espera así reducir el tiempo de espera para el diagnóstico, así como los costes y la carga a las familias y profesionales. La detección más precoz traerá consigo una intervención más temprana, lo que mejorará la calidad de vida de estas personas y de sus familias. La nueva herramienta de diagnóstico será más objetiva, precisa y eficiente que las que hoy en día existen.



PRECIPITANDO ¿A qué se dedicará tu aportación?

Si llegamos al **mínimo de 4.500 €** costaremos el estudio y diseño de un dispositivo que utilizarán los servicios de salud para detectar niños con riesgo de TEA por debajo de los 12 meses hasta el nacimiento, e incluso desde fases prenatales, lo que constituye un gran reto para la comunidad científica mundial.



Y además, si **llegamos a los 25.000 €**, costearemos los materiales y recursos necesarios para entender la utilidad de determinados biomarcadores específicos para identificar el autismo. Si superamos el objetivo óptimo, se ampliará la muestra de la investigación, y se creará un programa de seguimiento y apoyo a las familias de los niños con diagnóstico de TEA. Todo esto podría permitir realizar un diagnóstico temprano y reducir los costes de los servicios de apoyo y la carga para las familias y la sociedad en general.



¿Quieres saber más?

<http://www.infoautismo.es/>

<http://asdeu.eu/es/>

<https://www.autismspeaks.org/what-autism>

<http://www.cost-essea.com/index.html>

<http://www.eu-aims.eu/>



Repercusiones del proyecto

Con este proyecto se verán beneficiados de manera principal los niños y niñas con autismo y sus familiares. Los profesionales sanitarios y educativos que desarrollen su trabajo en el ámbito de los TEA contarán con una herramienta de detección que reduzca la edad de diagnóstico de forma significativa, lo que propiciará la reducción de costes de los servicios de apoyos y la intervención temprana para una mejora de la calidad de personas con autismo.



Otros datos

Canal-Bedia R, Garcia-Primo P, Martin-Cilleros MV, et al. (2011) Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 41:1342–1351. doi: 10.1007/s10803-010-1163-z

Canal-Bedia, R.; García Primo, P.; Hernández, A.; Magán, M.; Sánchez A.; Posada M. (2015) De la detección precoz a la atención temprana: estrategias de intervención a partir del cribado prospectivo. *Revista de Neurología*. 60 - S1, pp. 25 - 29.



García-Primo, P., Hellendoorn, A., Charman, T., Roeyers, H., Dereu, M., Roge, B., ... Canal-Bedia, R. (2014). Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 23(11), 1005-1021.

<http://doi.org/10.1007/s00787-014-0555-6>

García Primo, P., Santos Borbujo, J., Martín Cilleros, M. V., Martínez Velarte, M., Lleras Muñoz, S., Posada de la Paz, M., & Canal-Bedia, R. (2014). Programa de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora. *Anales de Pediatría*, 80(5), 285–292. <http://doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.06.030>



Ubicación

Nuestro grupo de investigación se sitúa en la Universidad de Salamanca, más concretamente en la Facultad de Educación:



Grupo Infoautismo. INICO.

Universidad de Salamanca

Facultad de Educación

Paseo de Canalejas, 169

37008 Salamanca



¿Quién está detrás de este proyecto?



El grupo de Investigación y Formación en Autismo (InFoAutismo) vinculado al Instituto Universitario de Integración en la Comunidad (INICO) de la Universidad de Salamanca está formado por 21 personas con amplia experiencia en la investigación y/o la atención a personas con autismo, desarrollando servicios y recursos, centrándose en el diagnóstico y la detección precoz. Los objetivos generales del grupo son: Incrementar el estado de bienestar de las personas con autismo o discapacidades graves del desarrollo por medio del asesoramiento técnico, la información, la formación y la investigación más avanzadas que sea posible. Desarrollar líneas de investigación básica y aplicada en el marco de la I+D, de modo que se incremente el conocimiento sobre formas de prevención, tratamiento y apoyo a personas afectadas, familiares e instituciones. Mejorar la calidad de la atención asistencial, educativa y social que prestan los servicios e instituciones públicas y privadas.

La actividad asistencial del centro se inició en el año 1998 en coordinación con los servicios públicos de Salud, los Servicios Sociales y los Servicios Educativos de Castilla y León. En este servicio se atienden demandas asistenciales de niños, adultos y familias para comprender y afrontar las dificultades que encuentran en el desarrollo de habilidades para la comunicación y la socialización. Desde entonces y hasta Septiembre de 2015 han sido atendidos más de un millar de casos, recibiendo servicios asistenciales (evaluaciones, diagnóstico, tratamientos y sesiones de apoyo a familias) en más de 3.500 acciones asistenciales. Desde el año 2010, el grupo de investigación ha estado involucrado activamente en diversos proyectos europeos sobre la investigación en el autismo temprano, llegando a ser un referente internacional sobre la detección del autismo en el marco de los servicios asistenciales públicos y constituyendo una red de colaboración científica interdisciplinar para apoyar el avance en el estudio de los primeros signos de autismo y los métodos de intervención temprana.

