

Diagnóstico Pre-sintomático en TEA: ¿Cuándo? ¿Cómo? y ¿Para qué?

La prevalencia de los Trastornos del espectro autista (TEA o ASD) por sus siglas en Inglés) ha aumentado en la última década y actualmente se estima que está presente en 1 de cada 54 niños en edad escolar. La detección e intervención temprana brindan una oportunidad para fomentar el desarrollo, mejorar la calidad de vida y disminuir los costos financieros y de salud mental asociados con TEA. Además, puede mitigar los niveles elevados de estrés, ansiedad, y la depresión experimentada por los cuidadores. Los costos anuales totales de cuidado para niños con TEA pueden superar los 461 mil millones de dólares para 2025 solo en los EE.UU.

Se ha avanzado en el desarrollo y suministro de intervenciones durante los primeros años; sin embargo, su eficacia es de pequeña a moderada.

Identificar bebés con muy alta probabilidad de desarrollar TEA (VHL-ASD) antes de la aparición de los síntomas puede proporcionar una oportunidad novedosa para implementar intervenciones durante una ventana potencialmente más sensible y así maximizar los resultados de las intervenciones. . Por ello se están desarrollando estrategias para poder identificar rasgos de TEA en niños muy pequeños desde los 6 meses de edad, cuando el cerebro es maleable al máximo, lo que podría producir mayores beneficios en los resultados.

Este artículo presenta una propuesta de investigación innovadora centrado en el período anterior a la consolidación de los síntomas en un diagnóstico-

Objetivos de este trabajo

Este documento proporcionará el marco conceptual necesario para identificar a los lactantes que podrían beneficiarse de las intervenciones presintomáticos.

Enfocamos este artículo en TEA de probabilidad muy alta (VHLASD), definidos como aquellos que tienen factores de probabilidad de marcadores de TEA y antecedentes familiares positivos de TEA. El término "probabilidad" se utiliza en todo momento, en lugar de "riesgo".

El período presintomático generalmente se considera el tiempo antes y durante la aparición de los síntomas centrales de ASD en la última parte del primer y segundo año de vida, que típicamente se consolidan, alrededor de 24 a 36 meses de edad. El objetivo es poder responder un número de preguntas críticas:

1. ¿Cómo se pueden mejorar los resultados en los bebés VHL-ASD?
2. ¿Se realizan controles y exámenes de detección adicionales sin intervención explícita ¿qué quieren las familias?
3. ¿Deberíamos esperar hasta el inicio de los síntomas antes de iniciar intervención
4. Si iniciamos la intervención antes de la aparición de los síntomas, ¿a qué nos dirigimos?

5. Dado que la mayoría de las investigaciones sobre comportamiento intervenciones en TEA se ha llevado a cabo después del diagnóstico , ¿cómo conceptualizamos una intervención pre-sintomática?
6. ¿Cómo conceptualizamos las intervenciones dirigidas a presuntos precursores de TEA posterior
7. ¿Cuáles son las implicaciones éticas y sociales de la identificación e intervención presintomática?

La intervención temprana en autismo generalmente se inicia después de que un niño ha recibido un diagnóstico de TEA. El diagnóstico se realiza una vez que un niño alcanza un umbral de definición de síntomas conductuales definido por el DSM-5 o CIE-11. La media de edad a la que un niño recibe un diagnóstico de TEA es a los 4 años. en los EE.UU., con casi la mitad de los niños diagnosticados después de ingresar a la escuela primaria.

Reducir la edad de diagnóstico a dos o tres años, si bien es importante, puede no mejorar sustancialmente los resultados. Los modestos efectos de las intervenciones tempranas en niños pequeños con TEA destacan la importancia de estudiar intervenciones implementadas durante un periodo aún más temprano, que potencialmente genere una ventana más sensible a las intervenciones. Los avances en la detección temprana y diagnóstico brindan oportunidades para desarrollar y evaluar la eficacia de las intervenciones pre- sintomáticas.

Identificación de bebés con probabilidad muy alta de TEA (VHL-ASD) usando marcadores conductuales y biológicos

Los hermanos de personas con TEA tienen una probabilidad genéticamente mayor de desarrollar TEA. Aproximadamente el 20% de los hermanos puede recibir un diagnóstico posterior de TEA. Identificar el comportamiento o marcadores biológicos que pueden predecir con precisión aquellos que recibirán un diagnóstico es por lo tanto esencial. Desafortunadamente, los bebés con que luego desarrollan TEA a menudo son conductualmente indistinguibles de aquellos que no lo harán.

Solo unos pocos de estos estudios han identificado comportamientos significativamente diferentes. Por ejemplo, capacidades cognitivas más bajas y menor seguimiento ocular a los 6 meses de edad. Ninguno de estos estudios examinó la predicción a nivel individual

Tabla 1 Definición de “presintomático” y “muy alta probabilidad”

Pre-sintomático

- Este trabajo enfatiza el desarrollo de la intervención antes de los 12 meses de edad, antes de la consolidación de los síntomas en un diagnóstico.

• El término “presintomático” se usa en todo el manuscrito para referirse al período posnatal hasta los ~ 12 meses de edad, un período en el que muy pocos síntomas de ASD están presentes, y los síntomas no se han consolidado en un trastorno diagnosticable (ASD).

Muy alta probabilidad (VHL)

- Alta probabilidad (HL, por sus siglas en inglés) se define por la mayor probabilidad de un diagnóstico posterior de ASD basado en un marcador de "riesgo", como tener un hermano con ASD.
- Muy alta probabilidad de TEA (VHL-ASD) se refiere a una combinación de marcadores de "riesgo": como marcadores cerebrales predictivos y un hermano con un diagnóstico de TEA.
- El término "probabilidad" se utiliza en todo momento, aunque "riesgo" se ha utilizado en trabajos empíricos anteriores.

Marcadores biológicos

Algunos estudios sugieren que las imágenes del cerebro basadas en técnicas de resonancia funcional y conectividad pueden proporcionar clasificadores pre sintomáticos en bebés de hasta 6 meses que predicen con precisión el diagnóstico posterior. El empleo de inteligencia artificial para analizar los datos podría ser útil y aumentar la precisión de los resultados. También hay estudios realizados por ecografía y con anticuerpos maternos en sangre. Tomados juntos, estos informes replican la idea de que existen biomarcadores pre sintomáticos para la predicción de TEA posterior, en particular a través de imágenes cerebrales. Actualmente, los bebés VHL-ASD podrían ser identificados usando una combinación de hermanos ASD positivos y la presencia de marcadores de neuroimagen.

El cribado o screening prenatal podría brindar la oportunidad de preparar intervenciones personalizadas lo antes posible. Las implicaciones éticas de predicción infantil destacan la necesidad de proporcionar a las familias opciones de intervención. (figura 1)

Proporcionar un marco: “desarrollo como adaptación”

El diseño de una intervención presintomática presupone un desarrollo plástico de las trayectorias que tiene el potencial de ser alterado (por ejemplo, a través de modificaciones ambientales), lo que lleva a una cascada de efectos que producen resultados diferentes y más adaptativos.

Dentro de los TEA, la capacidad para identificar VHL-ASD ofrece una oportunidad potencial para alterar las trayectorias del desarrollo de un bebé durante un período más sensible, lo que lleva a mejores resultados funcionales, disminución de las necesidades de servicio y una mejor calidad de vida. Es posible que las intervenciones presintomáticas pueden además conducir a beneficios inmediatos,

como una mayor conciencia social, capacidad de respuesta y disminución de las conductas desadaptativas.

Se considera que la trayectoria de desarrollo de un niño es el resultado de su capacidad para procesar y adaptarse a las entorno en relación a su predisposiciones únicas (por ejemplo, genética). Este concepto de “desarrollo como adaptación” ha sido aplicado a ASD por Johnson et al. De acuerdo a este punto de vista, la adaptación es el resultado de aprender que información en el entorno es útil para sobrevivir y/o prosperar. Los autores nos explican como diferentes niños pueden aprender de diferentes maneras y cómo esto puede afectar su desarrollo a lo largo del tiempo. El párrafo menciona la "redundancia" que significa que hay múltiples sistemas en el cerebro que pueden recopilar información y cada niño puede usar sistemas diferentes para aprender. Esto significa que cada niño puede extraer información única que afectará su aprendizaje posterior.

También se menciona la "construcción de nichos", que significa que los caminos neuronales que se usan para aprender pueden desarrollarse de manera diferente dependiendo de lo que se necesita aprender y de lo efectivo que sea el aprendizaje. Además, se habla sobre la "reorganización" que significa que a medida que se aprende y se usan diferentes circuitos neuronales, la función de estos circuitos y de otras partes del cerebro que están conectadas a ellos también pueden cambiar.

Finalmente, se menciona el "timing" o el momento en que se aprende, y cómo esto puede influir en el desarrollo. Se dice que hay momentos específicos durante los cuales el cerebro es más sensible al aprendizaje, pero si el aprendizaje temprano no es eficiente, el momento puede cambiar para compensar y aprender la información necesaria más tarde.

En resumen, este párrafo discute cómo la forma en que los niños aprenden, la eficacia de ese aprendizaje, el momento en que se aprende y la conexión entre diferentes partes del cerebro pueden influir en el desarrollo a lo largo del tiempo.

Este marco conceptual del “desarrollo como adaptación” es fundamental para comprender el fenotipo del TEA. En lugar de ver el TEA como un conjunto de comportamientos que se desvían de expectativas normativas con resultados predeterminados, este marco considera el fenotipo conductual de TEA a desarrollarse como consecuencia de la interacción de predisposiciones (p. ej., genéticas, epigenéticas y prenatales) factores) y el aprendizaje ambiental que es continuamente ajustado por las capacidades y desafíos emergentes del niño. Este marco también proporciona una lente a través de la cual considerar una intervención presintomática temprana para TEA y destaca la oportunidad de modificar o mejorar, el entorno de un bebé para promover la mejor trayectoria

posible basada en los principios de redundancia, construcción de nichos, reorganización y sincronización.

La base de una intervención pre-sintomática discutida en este artículo radica en este marco conceptual y se subraya como las modificaciones ambientales son propuesto.

Las intervenciones tempranas post-diagnóstico

La intervención temprana para los TEA se centra predominantemente en niños entre 2 y 5 años de edad, que ya han recibido un diagnóstico de TEA. Estas intervenciones tiene una variedad de enfoques, incluyendo métodos basados en el condicionamiento operante (p. ej., análisis conductual aplicado; ABA) con un enfoque en el desarrollo de habilidades, generalmente en contextos estructurados, dirigidos por adultos y intervenciones naturalista intervenciones conductuales (NDBI)) con un énfasis en la incorporación de la intervención en significativo, contextos de compromiso diádico. Ambos enfoques se basan en la modificación del entorno del niño, promover habilidades de aprendizaje para adaptarse y prosperar de manera óptima.

Los resultados de estas intervenciones han sido mixtos. Los métodos ABA han sido moderadamente efectivos para mejorar CI, resultados adaptativos y conductas de interferencia pero los resultados indican que solo entre el 20% y el 50% de los niños mostrar mejoras. Los NDBI mediados por los cuidadores, que a menudo se centran en fomentar la capacidad de respuesta del cuidador, han mostrado cierto impacto sobre el compromiso entre el cuidador y el niño y la mejora sutil en el lenguaje receptivo infantil y la gravedad de los síntomas del TEA. Algunas investigaciones indican que los NDBI que incluyen mediado por el cuidador además de los componentes dirigidos por el médico, puede ser el más ventajoso, aunque un metanálisis de seguimiento y reciente no encontró una asociación entre los tamaños del efecto y el implementador (mediado por el cuidador, dirigida por un maestro/médico, combinación)

Si bien la eficacia limitada de las intervenciones tempranas puede ser decepcionante, la viabilidad y aceptabilidad de estas intervenciones es prometedora. Las intervenciones tempranas, que incluyen a los cuidadores, han demostrado ser factible con niños pequeños. Los cuidadores son capaces de implementar técnicas de intervención. con fidelidad, los padres reportan sentirse empoderados y describen resultados positivos de la intervención (incluso cuando los marcadores objetivos de mejora son nulos). Como tal, tenemos evidencia de que la intervención temprana puede ser factiblemente implementada con alta fidelidad con los cuidadores que están aceptando integrar estas técnicas en sus vidas diarias y encuentran que estas intervenciones son útiles.

Así, existe la posibilidad de que una intervención presintomática mediada por cuidadores sea factible y más efectiva que realizada después del diagnóstico.

Estudios preliminares de intervención presintomática para TEA

Sólo un puñado de estudios han intentado la intervención con lactantes con LH pre sintomáticos. Estos han encontrado pocos efectos significativos. Los tamaños del efecto generalmente han sido pequeños, aunque la factibilidad, la aceptabilidad y la fidelidad de la implementación fueron altas. En los ensayos que incluyeron períodos de seguimiento, hubo resultados divergentes entre los grupos a lo largo del tiempo. Algunos estudios, sin embargo, demostraron que las intervenciones pre-sintomáticas producen cambios en las respuestas de los cuidadores y que, en algunos casos esto se traduce en cambios en los niños (ejemplo resultados en el lenguaje a 3 años)

¿Es mejor intervenir antes? Evidencia preclínica estudios

Los conocimientos obtenidos de modelos animales indican que el desarrollo y el momento de la intervención son consideraciones críticas a la hora de diseccionar la fisiopatología de los trastornos del neurodesarrollo. En estos estudios, la intervención fue más eficaz cuando se implementó durante el período postnatal temprano. Sin embargo, la intervención más allá de la etapa presintomática no tuvo impacto.

En general, estos ensayos preclínicos resaltan el potencial para una intervención muy temprana que puede ser máximamente efectiva cuando se implementa, antes de la consolidación significativa de los síntomas.

El tiempo importa: enfocarse en el desarrollo

En estudios longitudinales humanos, los bebés VHL-ASD a menudo muestran retrasos persistentes y gradualmente crecientes en el desarrollo, aunque ocasionalmente se observa una pérdida o regresión explícita en las habilidades. El retraso con respecto a los pares puede observarse en otras condiciones, por ejemplo en bebés nacidos prematuros. En estas otras poblaciones, existe evidencia de que las intervenciones muy tempranas minimizan estos fenómenos del desarrollo. De particular relevancia son las Estrategias de Juego y Aprendizaje (PALS) programa de intervención para partos prematuros/bajos peso infantiles. Esta actividad basada en el hogar de intensidad relativamente baja se implementa durante el período de tiempo (6 a 18 meses) en que los bebés VHL-ASD pueden ser potencialmente identificable e iniciar las intervenciones. La investigación ha documentado beneficios sustanciales como consecuencia de participación en la intervención PALS para ambos niños y familias. El plan de estudios PALS tiene muchas características superpuestas con intervenciones tempranas para ASD, incluyendo iBASIS (parentmediated intervención asistida por video) y Promover First Relaciones PFR). Hay evidencia clínica ensayos para sugerir que la intervención más temprana (p. ej., a 48 meses de edad) puede afectar el resultado a.

Objetivos ambientales que maximizan la plasticidad

Las diferencias tempranas en el cerebro asociadas con el ASD pueden impedir el desarrollo dependiente de la experiencia asociado con la retroalimentación sensorial durante períodos críticos de plasticidad neuronal. Estas diferencias tempranas en

los sistemas reguladores sensoriales y el procesamiento de estímulos ambientales pueden tener efectos secundarios que surgen como síntomas del ASD.

En el artículo, se plantea la hipótesis de que si el proceso de organización del cerebro en desarrollo se ve alterado de ciertas maneras, la acumulación de efectos en los circuitos neuronales podría llevar al fenotipo comportamental asociado con el ASD. Se destaca la importancia de la experiencia como mecanismo causal y la necesidad de modificar y mejorar la experiencia de los bebés durante el período óptimo para impactar positivamente su desarrollo neural a largo plazo. Se menciona que una intervención efectiva podría incluir actividades ecológicas adaptadas a los desafíos de desarrollo del bebé y construidas a lo largo del tiempo. Finalmente, se destaca la importancia de considerar las interacciones gen-ambiente y la aplicación de principios de mejora ambiental en la práctica clínica, incluyendo intervenciones específicas para bebés que aborden la plasticidad sensorial dependiente a través de modificaciones ambientales.

Las diferencias en la codificación de la información social y los sistemas de procesamiento podrían ser las bases para las trayectorias de desarrollo alteradas. Un enfoque de intervención sería modificar las experiencias de los bebés VHL-ASD para aumentar la atención hacia el ambiente y la interacción social para apoyar de manera óptima las trayectorias de desarrollo.

Considere un escenario en el que una madre está dando a un bebé su alimento sólido infantil por primera vez. El bebé puede disfrutar la experiencia sensorial de la comida y asociar ciertas características con retroalimentación gustativa positiva o negativa. Esto implicaría una atención basada en características o en objetos.

Diferencias en, por ejemplo, la sensibilidad gustativa podría alterar el aprendizaje visual

oportunidades en virtud del aprendizaje por refuerzo mecanismos. Además, el bebé puede asistir a la expresión de la madre, codificando cualquier retroalimentación positiva para sus acciones de comer. La retroalimentación materna gratificante podría provocar la repetición de comportamientos alimentarios para recibir retroalimentación positiva y gratificante, eventualmente incluso sin sensación gustativa emparejada.

El ejemplo anterior ilustra la capacidad de redundancia en el aprendizaje y la memoria para dar forma a humanos aprendizaje de los infantes en eventos multisensoriales. Lo específico sistemas comprometidos pueden dar forma a desarrollo posterior trayectorias, reorganizar las conexiones neuronales y construir respuestas aprendidas, socialmente guiadas basadas en un dominio que disfrutó de un sesgo inicial arbitrario (es decir, de gustativo, a las características del objeto, a los estímulos sociales).. Estos resultados, tomados en conjunto, sugieren que alterar las experiencias de los bebés VHL-ASD para hacer que las caras de los cuidadores sean más motivadoras de ver podría alterar las redes neuronales de esos bebés y producir más asociaciones de aprendizaje que apoyen un habilidad social: seguir la mirada.

“Preparando el escenario” para una intervención dirigida

El desarrollo de intervenciones presintomáticas debe realizarse tanto desde un enfoque orientado a las habilidades como desde un enfoque relacional, las cuales, históricamente han estado separadas teóricamente y en aplicación. Un enfoque orientado a las habilidades se enfoca sobre la enseñanza de comportamientos o habilidades de los niños en un ambiente dirigido por adultos y contexto altamente estructurado. El enfoque relacional diádico se centra en aspectos de la interacción entre el cuidador y el niño, utilizando estrategias dirigidas al compromiso social y las relaciones interpersonales. sincronía, con el objetivo de fomentar así en consecuencia las habilidades en el niño.

Aquí destacamos la importancia de integrar estos enfoques conceptuales dentro de las intervenciones presintomáticas. Cualquier intervención presintomática durante las edades de 6 a 12 meses deben considerar el entorno diario y como el elemento clave al cuidador; así, la relación cuidador-niño debe ser central para cualquier intervención pre-sintomática. Los componentes básicos de estas relaciones se basan en la capacidad del cuidador para involucrar activamente al niño de una manera que muestra altos niveles de sensibilidad y patrones de interacción receptivos y proporcionar formas apropiadas de afecto positivo. Estas construcciones y sus componentes asociados se pueden medir en una variedad de contextos y proporcionan un importante marco para el diseño de programas de intervención para bebés VHL-ASD. Los desafíos para entablar relaciones, y la reciprocidad son particularmente relevantes para bebés VHL-ASD. Aunque de expresión variable, estas dificultades generan un número reducido de iniciativas que los bebés VHL-ASD hacen con su entorno social. Los cuidadores pueden aumentar el número de iniciaciones del niño con el medio ambiente y promover el aprendizaje ambiental.

Regulación sensorial

El texto habla sobre cómo la regulación sensorial y la flexibilidad de atención son importantes para el desarrollo infantil y cómo pueden estar relacionadas con el trastorno del espectro autista (TEA). La investigación indica que los bebés con discapacidad auditiva (HL) que desarrollan TEA a menudo presentan diferencias tempranas en el procesamiento de la información sensorial, como aversión, excesivo interés y/o falta de respuesta esperada a diversos estímulos sensoriales. Tres patrones amplios de reactividad sensorial en niños diagnosticados con TEA han sido descritos en la literatura: hiporreactividad, hiperreactividad y búsqueda sensorial. Los patrones de regulación sensorial asociados con TEA son más estables que los síntomas de comunicación social, lo que sugiere que pueden ser menos maleables a la intervención. Sin embargo, se sugiere que las intervenciones que se centran en procesos de regulación compartidos entre bebés y cuidadores pueden mejorar los resultados para bebés que desarrollan TEA.

En cuanto a la flexibilidad de atención, se sabe que las experiencias específicas pueden influir en la atención de los bebés a los rasgos del entorno. Las intervenciones que mejoran el control atencional del bebé tienen el potencial de mejorar la atención conjunta, las habilidades tempranas de lenguaje receptivo y posiblemente la regulación emocional.

Para mejorar estas habilidades, es importante que las intervenciones reflejen las experiencias sensoriales complejas y dinámicas de los bebés. Se sugiere que los cuidadores aprendan a reconocer los signos de disfunción sensorial y ayuden al bebé a regularse de manera óptima. También es necesario recopilar más datos naturales para comparar cómo los bebés de diferentes grupos experimentan las interacciones cotidianas en diversos contextos de actividad.

Sesgos atencionales y flexibilidad

Las investigaciones indican que experiencias específicas pueden modificar la atención de los bebés a las características del entorno. Por ejemplo, los bebés prestan más atención a las regiones de los rostros de la propia raza que de otras razas. Estos sesgos se pueden revertir mediante la manipulación experimental de experiencias atencionales. Aunque sabemos que las intervenciones pueden dar forma a la información que los bebés toman de su entorno, para refinar una intervención, necesitaremos datos naturalistas que comparen cómo VHL-ASD, HL y bebés LL experimentan interacciones naturales cotidianas a través de contextos de actividad (por ejemplo, juego, hora de comer, cuidado diario rutinas, mandados, etc.; ver]). Los objetivos incluirían, por ejemplo, enseñar a los bebés VHL-ASD, a cambiar con mayor flexibilidad su atención entre personas y objetos], y adaptando su entorno para mejorar el valor de la recompensa de las redes sociales. atención en contextos cotidianos.

Habilidades motoras tempranas

Los bebés interactúan con personas y objetos y, generan experiencia propia, a través de su sistema motor. Hay evidencia que indica que los bebés diagnosticados posteriormente con TEA a menudo exhiben retrasos motores tempranos. Un meta análisis enfocado en el desarrollo motor, incluyendo datos de 1233 niños con TEA y 2032 con DT en los primeros 4 años de vida, reveló que los niños con TEA tenían desarrollo motor más lento que TD

A los 6 meses de edad, los bebés HL mostraron un retraso en el agarre de objetos, exploración de objetos reducida en el juego libre, y retraso en el uso bilateral de la manos]. El funcionamiento motor a los 6 meses fue predictivo del posterior desarrollo de la comunicación y funcionamiento social en lactantes.

Estos resultados destacan que desde muy temprano, retrasos en el desarrollo motor pueden tener varios efectos en cascada en otros dominios y sistemas. Por ejemplo,

sentarse de forma independiente. Aumenta el acceso de los bebés a los objetos y mejora el posicionamiento para explorar objetos.

Debido a que el desarrollo motor temprano está inextricablemente relacionado a las experiencias de los niños y a otros sistemas en desarrollo, una intervención presintomática que se centra en redirigir las habilidades motoras tempranas podría mejorar las trayectorias de esos niños a largo plazo

Comunicación social

Algunas diferencias de comunicación social asociadas con TEA emergen hacia el final del primer año y primera parte del segundo año de vida, solidificando el necesidad de intervenciones presintomáticas dirigidas directamente hacia conductas de comunicación social.

A continuación, esbozamos varios comportamientos de comunicación social que podrían ser foco de las intervenciones pre-sintomáticas. El objetivo de la intervención debe ser una combinación entre promover un aumento en la frecuencia y reciprocidad de estos comportamientos.

Las intervenciones debe tratar de mantener los principios sociales emergentes no verbales (p. ej., mirar fijamente caras, sonrisas dirigidas) que parecen ocurrir al mismo tiempo en bebés diagnosticados posteriormente con TEA y en bebés NT hasta alrededor de los 6 meses, pero luego disminuyen en lactantes con TEA en los meses posteriores. Otros comportamientos sociales, como las vocalizaciones dirigidas, que típicamente emergen alrededor de los 6 meses, puede no presentarse en bebés con diagnóstico posterior de TEA.

Atención conjunta

La atención conjunta implica la coordinación de la propia atención a un objeto o evento con el otro dirigiendo la atención de la persona al mismo objeto o evento]. Las respuestas del infante a la atención conjunta involucran al infante siguiendo las señales de otra persona (p. ej., cambios en la mirada, señalar) para compartir la atención de esa persona a un objeto en particular o evento. El uso de gestos de atención conjunta. aumenta rápidamente entre los 9 y los 18 meses en los bebés TD así como en bebés con alteraciones del desarrollo neurológico no TEA, en contraste con los bebés con TEA.

Es importante destacar que los comportamientos de atención conjunta se pueden entrenar en niños pequeños con TEA siguiendo el foco de atención del niño y unirse a la actividad del niño. Esto aumenta la frecuencia y extiende el tiempo que los niños pasan en estos estados de compromiso conjunto. El tiempo que los niños pequeños con ASD pasan en estados de participación conjunta es un predictor significativo del desarrollo del lenguaje y por lo tanto, son un fuerte candidato para intervenciones pre sintomáticas.

Evaluación y seguimiento continuo

La evaluación y el seguimiento continuos son necesarios para establecer la eficacia de cualquier intervención. Dado que algunos síntomas emergen en sus primeras formas durante el período de 6 a 12 meses, una combinación de medidas que controlan los síntomas y otros cambios a lo largo el tiempo puede ser útil.

Utilizando medidas que aprovechan

Los datos basados en video permiten evaluaciones cuantitativas y cualitativas de tanto los niños como sus padres, comportamientos diádicos y compromiso. Se pueden utilizar archivos de datos de video varias veces para derivar, o innovar, varias medidas conductuales. Por ejemplo, estos datos se pueden utilizar para identificar la reactividad sensorial a auditiva, visual o experiencias audiovisuales. La evaluación de Manchester de Interacciones Cuidador-Bebé (MACI) fue diseñado para usar durante el período prodrómico del TEA con bebés con mayor probabilidad de desarrollar TEA. Ha sido utilizado como una medida de resultado en dos ensayos pre-sintomáticos. La escala breve observación de lo social Cambio de comunicación (BOSCC;) ofrece una opción para el seguimiento de los cambios asociados a la intervención en la sintomatología del TEA en niños, aunque esto ha no ha sido evaluado en niños menores de 12 meses, ni en aquellos sin síntomas emergentes tempranos. Está claro que será necesario desarrollar nuevas medidas conductuales y estandarizados con el fin de evaluar la eficacia de las intervenciones presintomáticos

Otras medidas estandarizadas que utilizan cualquiera de los cuidadores o el informe o la observación directa también pueden ser útiles como por ejemplo

El MSEL y las escalas de Bayley de bebés y niños pequeños Desarrollo (BSID), la escala de observación del autismo para bebés (AOSI) y las Escalas de Comunicación y Comportamiento Simbólico Muestra de comportamiento del perfil de desarrollo (CSBS DP) , El Inventario de Comunicación MacArthur-Bates (MCDI), la prueba de autismo para padres para bebés (APSI)], y la observación de los padres de marcadores tempranos Escala (POEMAS). Aunque estas escalas a menudo se han utilizado para cuantificar resultados, tales las métricas pueden no ser efectivas para capturar los matices cambios proximales a lo largo del tiempo en intervenciones presintomáticas. Por lo tanto, una combinación de rica, longitudinal registros de comportamiento y "puntos de referencia" periódicos estandarizados los puntajes de las pruebas pueden resultar más efectivos para rastrear la aparición de rasgos conductuales sintomáticos.

Rol del cuidador

Funcionamiento adaptativo familiar

Las oportunidades más sencillas que tenemos disponibles para apoyar el desarrollo en esta población es el entrenamiento y la educación de los cuidadores para apoyar y mejorar el funcionamiento adaptativo de la familia en beneficio de el bebé VHL-ASD y todos los miembros de la familia.

El papel que juegan los cuidadores en las familias de niños con las discapacidades del desarrollo pueden entenderse en el contexto más amplio del funcionamiento adaptativo familiar. Este modelo aborda el hecho de que los cuidadores varían en términos de las características personales (salud mental, capacidad de afrontamiento) y recursos (conocimiento del desarrollo infantil, apoyo, financiero). Es importante señalar que los padres ellos mismos pueden tener ASD, el fenotipo ASD más amplióu otro niño con TEA. Estos ambientes familiares puede tener implicaciones para la eficacia de la intervención. Como tal, un enfoque de coaching reflexivo puede ser beneficioso, ya que garantiza que se tengan en cuenta las opiniones y prioridades de las familias.

Cualquier entrenamiento para cuidadores debe adaptarse a la estilo y ritmo de aprendizaje del cuidador. Estos factores se combinan para influir en la preparación del cuidador para participar en la identificación e intervención presintomática.

Los cuidadores como intervencionistas

Hasta la fecha, ha habido sólo un puñado de intervenciones utilizando un enfoque mediado por el cuidador (como se describe anteriormente en “Estudios preliminares de intervención presintomática para TEA”), incluidos pequeños estudios piloto y varios ECA más grandes (es decir, 54–103 familias]). Como se discutió anteriormente, estos estudios han mostrado pocos efectos principales en los resultados de los niños, y los efectos identificados no se han visto en el resultado primario medidas. Sin embargo, los cambios en la capacidad de respuesta del cuidador han se ha encontrado que media mejoras en el comportamiento del niño en algunos ECA. Esto destaca que el uso de un enfoque mediado por el cuidador ofrece una oportunidad para modificar el comportamiento del cuidador que puede tener impacto en el comportamiento del niño.

Los efectos de las intervenciones mediadas por el cuidador son variable entre familias. Factores que podrían afectar a los cuidadores aceptación de una intervención incluyen qué tan bien se enseñan técnicas de intervención; intensidad de otros demandas de tiempo (p. ej., relacionadas con el trabajo); número y demandas de otros niños o familiares con problemas de salud o discapacidades; presencia y disponibilidad de un padre pareja; estado de salud de los propios cuidadores, incluida la salud mental; alineación entre la intervención y las perspectivas culturales de los cuidadores; soportes disponibles a los cuidadores además de la propia intervención; y muchos más.

Un desafío clave en el estudio de la mediación del cuidador es medir la calidad o la dosificación de la intervención proporcionada por los cuidadores, dado que el objetivo de estas intervenciones es impactar en el día a día de los cuidadores y las interacciones con sus hijos.

Los cuidadores de niños con TEA a menudo experimentan más estrés que los cuidadores de TD y de otros niños con dificultades en el desarrollo. Agregando la carga de actuar como intervencionista tiene el potencial de aumentar aún más

estrés, que debe ser considerado y monitoreado como se desarrollan e implementan las intervenciones. Investigación ha demostrado que existe una relación entre el cuidador estrés y sentimientos de eficacia de los cuidadores durante una intervención

El desarrollo de modelos mediados por el cuidador de intervenciones para los bebés VHL-ASD deben:

1. Apuntar a los comportamientos descritos anteriormente (habilidades motoras, regulación sensorial, sesgos atencionales y flexibilidad, comunicación social) y establecer y mejorar la atención conjunta
2. Tener lugar en el entorno natural del niño, a menos que la familia se encuentra en una situación que lo imposibilita, o en algunos casos donde la implementación basada en la comunidad puede ser más factible (por ejemplo, en una guardería configuración). Los médicos y los cuidadores familiares deben colaborar en la determinación de las necesidades únicas de cada familia, e implementar las intervenciones que mejor se adapten a esas necesidades
3. Modelar un enfoque colaborativo y de apoyo con otras familias, ya que esto puede ser particularmente prometedor para el sostenimiento aceptación y compromiso de los padres y, por lo tanto, mediar un cambio positivo a largo plazo
4. Construir sobre las fortalezas e intereses de las familias, resultando en una mayor adopción de las estrategias
5. Promover interacciones emocionalmente positivas entre el cuidador y el niño,
6. Promover la equidad de acceso, viabilidad y sensibilidad a la cultura propia de cada familia en el diseño del programa. Para ello se deben desarrollar Programas factibles es decir asegurar que las estrategias puedan ser aprendidas por los padres o otros cuidadores en un corto período de tiempo, y ser implementado con fidelidad por familias con diferentes niveles de competencia en el idioma de instrucción, bajo nivel de alfabetización y una amplia gama de antecedentes socioeconómicos. Las prácticas deben integrarse e para asegurar que un enfoque particular sea tanto factible como culturalmente significativo, o se puede adaptar según sea necesario, para dar cabida a una amplia gama de culturas y familias lingüísticamente diversas.
7. Fortalecer las habilidades de los cuidadores y permitirles experimentar éxito. Es probable que esta estrategia sea más eficaz en el fomento de la autoeficacia y el empoderamiento, que pueden apoyar el compromiso continuo y mitigar el estrés

Rol del médico clínico como entrenador y/o intervencionista

Es posible que las intervenciones únicamente mediadas por parte de un cuidador sean insuficientes para impulsar cambios sustantivos en la salud infantil, al menos para algunos niños. La administración conjunta por parte de los médicos y cuidadores podría ofrecer potenciales ventajas para el niño, y también puede mejorar la interpretabilidad de resultados. El rol del médico puede diferir de una familia a otra, pero puede incluir una combinación de apoyo del cuidador, entrenamiento y entrega de estrategias de intervención.

Enfoque integral versus enfoque específico

Teniendo en cuenta la variedad de objetivos potenciales para una intervención pre-sintomática en TEA este manuscrito proporciona sólo una guía inicial y no es un plan detallado para dirigir los próximos pasos de investigación. Una estrategia útil podría ser desarrollar una intervención, combinando todos, o muchos, de los componentes descritos anteriormente. Por ejemplo, un enfoque que combine componentes tanto del cuidador como del médico, y objetivos de resultados que abarcan una gama de dominios del desarrollo (por ejemplo, sensorial, motor, atencional, y social) podría ser necesario para promover las adaptaciones de los niños que conducen a los mejores resultados. Sin embargo, el riesgo de realizar una intervención con objetivos tan amplios es que no se pueda profundizar en ningún aspecto o que resulte demasiado trabajoso, costoso y oneroso para las familias y los sistemas de servicios de salud. Ser factible, particularmente a la luz de "probable"

A diferencia de un enfoque integral, puede ser más factible centrarse en un aspecto o un objetivo puntual. En un enfoque de intervención dirigida, puede ser más fácil medir las mejoras en áreas altamente limitadas dominios. Dicho de otra manera, los intentos de intervención presintomático temprano deberán lograr el equilibrio ideal entre estar altamente enfocado en un objetivo específico o población, pero carente de contexto o sin poder y demasiado difusa para sacar inferencias causales claras.

Consideraciones en el desarrollo de intervenciones pre-sintomáticas

Consideraciones éticas

En el desarrollo de cualquier intervención pre-sintomática, se debe utilizar un marco bioético desde el principio para evaluar los aspectos éticos, legales y sociales de la identificación e intervención presintomática, para asegurar que las intervenciones sean factibles, accesibles y deseables, integrados en la atención comunitaria de manera significativa y culturalmente e individualmente relevante y sostenible. En el desarrollo de este enfoque novedoso, también existe la oportunidad de incorporar la perspectiva de los adultos autistas que tienen la experiencia vivida del TEA. La perspectiva de la neurodiversidad proporciona una oportunidad de conceptualizar la intervención pre-sintomática como una forma de apoyar a un bebé cuyo cerebro procesa información de manera diferente y cuyo desarrollo de TEA los síntomas son el resultado de la adaptación a su entorno a la luz de estas diferencias de procesamiento.

Aunque el valor potencial de un tratamiento presintomático es alto, los beneficios reales aún se desconocen. Para caracterizar verdaderamente cualquier beneficio, serán necesarios ECA. Proporcionar información a una familia sobre el estado de probabilidad de que su hijo tenga TEA puede ser beneficioso, ya que puede dar a

las familias oportunidades para prepararse para el futuro de otras maneras. Por el contrario, a algunos cuidadores puede resultarle difícil enterarse de la elevada probabilidad de que su hijo sea autista, y potencialmente buscar intervenciones potencialmente peligrosas. Será fundamental para los investigadores asesorar a las familias y proporcionar recursos adaptados para promover las necesidades de salud mental de los cuidadores.

Individualización vs implementación sistemática

Un desafío que plantea la intervención presintomática es cómo adaptarse a diferentes habilidades y comportamientos básico de bebés y cuidadores individuales. Bebés VHL-ASD es probable que manifiesten una serie de diferencias con respecto a TD infantes (quienes en sí mismos pueden ser bastante variables) a través numerosos marcadores tempranos y características. Por ejemplo, un bebé puede tener una atención visual típica, pero retrasos en la motricidad gruesa; otro bebé podría tener importantes alteraciones de la atención visual, pero sólo levemente retrasado en puntos de referencia del motor.

Los objetivos de una intervención deberán estar estrechamente vinculados con el nivel de habilidad de un niño. Por lo tanto, la intervención debe adaptarse al desarrollo y perfil de habilidades de cada infante.

Resumen y conclusiones

El objetivo general de este documento es proporcionar un resumen de las necesidades de investigación y las bases teóricas que subyacen el desarrollo de intervenciones pre-sintomáticas para bebés con alto riesgo de TEA. Varias áreas de trabajo se proponen para las intervenciones presintomáticas, incluyendo el andamiaje de los comportamientos comunicativos sociales y habilidades más básicas (p. ej., motricidad, atención y regulación sensorial) que pueden conducir al desarrollo en cascada de los síntomas del TEA.

Esta teoría enfatiza que cada niño tiene la capacidad inherente para su mejor trayectoria de desarrollo. Esta trayectoria de desarrollo, sin embargo, está restringida por fenotipos y tendencias congénitas, y por la historia progresiva de interacciones del individuo con un entorno dinámico. Modificaciones ambientales (por ejemplo, los comportamientos del cuidador) se pueden adaptar para promover la percepción y trayectorias motoras en un niño dado que llevar a ese niño a una mayor adaptación social, comunicativa, y trayectorias cognitivas.

Los primeros años de la vida de un niño suelen ser estresantes y exigentes para los cuidadores, y las intervenciones propuestas en este documento pueden no ser factible para todos familias (por ejemplo, aquellas que enfrentan barreras sistémicas para el acceso). Es importante abordar la cuestión del costo, así como el estrés que la identificación temprana puede causar, especialmente en la ausencia de una intervención clínicamente comprobable. Además, los niños pueden recibir una designación de VHL-ASD de falso positivo, aumentando aún más el estrés familiar.

Además, es importante tener en cuenta las diferencias entre los objetivos de la investigación y práctica clínica; la edad promedio actual de un TEA el diagnóstico es de 4 años , lo que naturalmente limita la viabilidad de intervención temprana, especialmente durante el periodo referido por los autores

Traducido y modificado de Grzadzinski et al. J Neurodevelop Disord (2021) 13:49
<https://doi.org/10.1186/s11689-021-09393-y>

link a artículo original (en inglés)

<https://jneurodevdisorders.biomedcentral.com/articles/10.1186/s11689-021-09393-y>

