



**GMD** Facultad Cs. Médicas  
Biblioteca  
  
TFEM 2807



**FCM** Facultad de Ciencias  
Médicas · UNR

Trabajo Final.

Carrera de Posgrado de Especialización en Pediatría.

Unidad académica Hospital de Niños Víctor J. Vilela.

Facultad de Ciencias Médicas. Universidad de Rosario.

**“Características clínicas, sociodemográficas y proceso diagnóstico en niños con trastorno del espectro autista en un hospital de tercer nivel de la ciudad de Rosario durante el período de 2021 a 2024.”**

Autora: Alexia Cornejo Andorni

Directora: Erica Ronchini

Rosario, 2025

Autora: Alexia Cornejo Andorni. Alumna de la Carrera de Postgrado de Especialización en Pediatría. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Rosario. Unidad Académica: Hospital de Niños V.J Vilela.  
Mail: alexiacorandorni@gmail.com

Tutora: Erica Ronchini. Médica Pediatra. Especialista en Neurología Infantil.

## **ÍNDICE**

<b>Resumen.....</b>	<b>4</b>
<b>Abreviaturas.....</b>	<b>5</b>
<b>Introducción.....</b>	<b>6</b>
<b>Marco teórico.....</b>	<b>8</b>
<b>Objetivos.....</b>	<b>18</b>
<b>Material y métodos .....</b>	<b>19</b>
<b>Resultados .....</b>	<b>23</b>
<b>Discusión.....</b>	<b>29</b>
<b>Conclusión.....</b>	<b>34</b>
<b>Agradecimientos.....</b>	<b>35</b>
<b>Bibliografía.....</b>	<b>36</b>

## **RESUMEN**

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo caracterizado por alteraciones en la comunicación e interacción social, así como por conductas repetitivas e intereses restringidos. El presente estudio, descriptivo y retrospectivo, incluyó a 100 niños de entre un mes y 18 años, con diagnóstico de TEA entre 2021 y 2024 en el Hospital de Niños Víctor J. Vilela. Se describieron características clínicas, sociodemográficas y el proceso diagnóstico a partir de historias clínicas.

En la población estudiada, la mediana de edad al diagnóstico fue de 4 años, con predominio masculino (83%). El motivo de consulta más frecuente fueron las dificultades en el lenguaje y la comunicación. Las comorbilidades más frecuentes correspondieron a los trastornos de conducta y las alteraciones del sueño. Se evidenciaron demoras diagnósticas significativas y escaso uso de herramientas de pesquisa en atención primaria.

Estos hallazgos aportan evidencia local que refuerzan la importancia de optimizar la detección temprana, la derivación oportuna y el abordaje interdisciplinario para mejorar la calidad de vida de los niños con TEA y sus familias.

## **PALABRAS CLAVE**

Pediatría, trastorno del espectro autista, trastornos del neurodesarrollo.

## **ABREVIATURAS**

TEA: Trastorno del Espectro Autista

CDC: Centers for Disease Control and Prevention (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades)

DSM-5: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 5.<sup>a</sup> ed.)

DSM-1: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, First Edition

DSM-3: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition

DSM-4: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition

M-CHAT-R/F: Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised with Follow-Up

Q-CHAT: Quantitative Checklist for Autism in Toddlers

SCQ: Social Communication Questionnaire

ADI-R: Autism Diagnostic Interview–Revised

ADOS-2: Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition

EEG: Electroencefalograma

TDAH: Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad

CIE-10: Clasificación Internacional de Enfermedades, 10.<sup>a</sup> Revisión

RIQ: Rango intercuartílico

TGD: Trastornos Generalizados del Desarrollo

ISRS: Inhibidores Selectivos de la Recaptación de Serotonina

**TÍTULO:** “Características clínicas, sociodemográficas y proceso diagnóstico en niños con trastorno del espectro autista en un hospital de tercer nivel, de la ciudad de Rosario durante el período de 2021 a 2024.”

## **INTRODUCCIÓN**

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una alteración del neurodesarrollo y se caracteriza por dificultades en la comunicación social y la presencia de comportamientos restrictivos y repetitivos. (1,2)

Su diagnóstico ha evolucionado significativamente en las últimas décadas, lo que ha influido en su reconocimiento clínico, en la implementación de herramientas diagnósticas y en el acceso a intervenciones adecuadas. La detección temprana y el seguimiento interdisciplinario, son fundamentales para mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias. (3)

A nivel internacional, la prevalencia del TEA ha aumentado de forma sostenida. Según el último informe de Center for Disease Control and Prevention (CDC) se estima que uno de cada 32 niños presenta este diagnóstico. Este incremento puede atribuirse en parte a una mejor detección y mayor conocimiento del espectro. Sin embargo, aún persisten desafíos en torno al acceso de un diagnóstico oportuno, a la equidad en el abordaje terapéutico y a la inclusión escolar y social. (4)

En este contexto, resulta relevante describir el perfil clínico, sociodemográfico y el proceso diagnóstico de los niños con TEA que se encuentran en seguimiento en un centro de salud de alta complejidad. Este estudio, de tipo descriptivo, propone relevar información a partir de las historias clínicas de pacientes atendidos en el consultorio externo de neurología infantil del Hospital de Niños Víctor J. Vilela, con el fin de aportar evidencia local, que contribuya a optimizar los circuitos diagnósticos y terapéuticos.

Actualmente, no se han identificado estudios publicados que caracterizan el perfil clínico y sociodemográfico de niños con TEA en la ciudad de Rosario, lo cual resalta la importancia de este trabajo.

El Hospital de Niños Víctor J. Vilela es un efector público monovalente de alta complejidad (tercer nivel de atención), que se constituye como centro de referencia regional en neurología infantil dentro de la red municipal de salud de la ciudad de Rosario. Su área de influencia comprende principalmente a la población pediátrica de Rosario, así como a niños provenientes de diversas localidades de la provincia de Santa Fe, remitidos tanto desde dispositivos de atención primaria como desde establecimientos de segundo nivel.

Esta característica define una casuística con mayor complejidad clínica, con elevada proporción de pacientes que presentan trastornos del neurodesarrollo y múltiples comorbilidades. En este contexto, el perfil de los pacientes incluidos en el presente estudio refleja las particularidades propias de un ámbito hospitalario especializado, lo que delimita su representatividad respecto de la población pediátrica general.

## MARCO TEÓRICO

### DEFINICIÓN

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo caracterizado por deficiencias en la comunicación e interacción social, con patrones de intereses restringidos y actividades repetitivas. Es altamente complejo y heterogéneo en relación a las manifestaciones clínicas, evolución y otros problemas coexistentes. Estas manifestaciones inician en etapas tempranas y permanecen a lo largo de la vida. (1) (2)

El concepto de lo que hoy llamamos TEA fue evolucionando a lo largo del tiempo; su definición fue unificada en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales-DSM-5 en 2013 integrando distintos diagnósticos en una única categoría dimensional.

Previamente en 1952, en el manual DSM-1, se incluía dentro de la categoría *“reacciones esquizofrénicas en la infancia”*, en 1968 se engloban las manifestaciones clínicas dentro de la *“esquizofrenia infantil”*, y por primera vez en 1980 con el manual DSM-3 se incluye la categoría diagnóstica de *“trastorno autista infantil”*. En 1994, con la redacción del DSM-4, se incluye bajo el término de *“trastornos generalizados del desarrollo”* al Trastorno autista, Síndrome de Asperger, Trastornos generalizados del desarrollo no especificado, Trastorno desintegrativo infantil y Síndrome de Rett. Este último se excluye de estas categorías y se lo considera una condición aparte y diferente por identificarse una etiología específica. (3)

A partir de la publicación de los criterios diagnósticos de TEA en el manual DSM-5, se genera un consenso científico en el cual se consideran dos pilares fundamentales: 1) déficit en la comunicación y en la interacción social; 2) restricción de conductas e intereses y presencia de actividades repetitivas; que deben estar presentes desde la primera infancia, pero pueden no manifestarse hasta que las demandas sociales excedan las capacidades. Esto implica una gran variabilidad en los síntomas, teniendo en cuenta que los niveles de severidad están determinados por el grado de apoyo que requiere. (1)

Tabla N° 1. Criterios diagnósticos de los trastornos del espectro autista del DSM-5.

<p>A. Déficits persistentes en la comunicación e interacción social en múltiples contextos.</p> <p>Deben estar presentes en la actualidad o en los antecedentes. Se requiere cumplir los tres subcriterios.</p>	
<p>A1. Déficits en la reciprocidad socioemocional.</p>	<p>Desde acercamiento social anormal hasta incapacidad para iniciar o mantener conversaciones. Ejemplo: falta de respuesta emocional, escaso intercambio afectivo o interés social.</p>
<p>A2. Déficits en la comunicación no verbal utilizada en la interacción social.</p>	<p>Alteraciones en contacto visual, lenguaje corporal o uso de gestos. Ejemplo: falta de expresividad facial, escasa integración verbal/no verbal.</p>
<p>A3. Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones.</p>	<p>Dificultades para adaptar el comportamiento a contextos sociales, hacer amigos o mostrar interés por otros. Ejemplo: no participa en juegos simbólicos, parece indiferente a sus pares.</p>
<p>B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.</p> <p>Deben manifestarse al menos dos de los siguientes subcriterios.</p>	
<p>B1. Conductas motoras, uso de objetos o habla estereotipadas o repetitivas.</p>	<p>Incluye estereotipias, ecolalia, frases idiosincráticas. Ejemplo: alineación de objetos, aleteo de manos.</p>

B2. Insistencia en la igualdad, adherencia inflexible a rutinas o patrones ritualizados.	Gran malestar ante cambios, rigidez cognitiva. Ejemplo: usa siempre el mismo camino, reacciona negativamente a cambios menores.
B3. Intereses muy restringidos y fijos, anormales en intensidad o foco.	Obsesión con objetos o temas inusuales. Ejemplo: fuerte apego a un objeto específico, interés desproporcionado en un tema.
B4. Hiper o hipo reactividad sensorial o interés inusual por estímulos sensoriales.	Reacciones atípicas a estímulos sensoriales. Ejemplo: hipersensibilidad al sonido, fascinación por luces o texturas.

Tabla N°2 Niveles de severidad del trastorno del espectro autista

<b>Nivel 3</b> "Requiere un apoyo muy sustancial"	Déficits severos en habilidades de comunicación social verbal y no verbal que causan alteraciones severas en el funcionamiento.	La inflexibilidad del comportamiento, la extrema dificultad para afrontar cambios u otras conductas restringidas-repetitivas interfieren marcadamente en el funcionamiento en todas las esferas.
<b>Nivel 2</b> "Requiere un apoyo sustancial"	Déficits marcados en habilidades de comunicación social verbal y no verbal; los déficits sociales son aparentes incluso con apoyos.	El comportamiento inflexible, dificultades para afrontar cambios u otras conductas restringidas-repetitivas aparecen con la frecuencia suficiente para ser obvios a un observador no entrenado

		e interfieren en el funcionamiento en una variedad de contextos.
<b>Nivel 1</b> "Requiere apoyo"	Sin apoyos, las alteraciones de la comunicación social causan alteraciones evidentes.	La inflexibilidad del comportamiento causa una interferencia significativa en el funcionamiento en uno o más contextos.

(1) (5)

## EPIDEMIOLOGÍA

A nivel internacional, la prevalencia del TEA ha mostrado un aumento sostenido en las últimas décadas. Según el CDC de los Estados Unidos, se estima que 1:32 niños presenta dicho diagnóstico, con una mayor proporción en varones en una relación 4:1 con mujeres. La mediana de edad en la primera evaluación osciló entre los 32 meses en California y los 44 meses en Utah. (4)

Según Italian Journal of pediatrics mediante una revisión sistemática y metaanálisis realizado sobre la prevalencia a nivel mundial, en un estudio reciente de Australia en 2020, la prevalencia de TEA fue de 43,6:1000, y en un estudio longitudinal realizado en Suecia con niños de 0 a 17 años, se reportó que la prevalencia del TEA aumentó de 4,2:1000 en 2001 a 14,4:1000 en 2011. (6)

Las variaciones en la prevalencia del TEA observadas entre diferentes países pueden atribuirse a múltiples factores metodológicos y contextuales, entre ellos el nivel de concientización social, las particularidades culturales en la interpretación del comportamiento infantil, la heterogeneidad en las herramientas de pesquisa y en los criterios diagnósticos empleados, la ausencia de instrumentos validados y adaptados culturalmente, el período en el que se realizaron las evaluaciones y las diferencias en las estrategias de muestreo, ya sea en población general o en ámbito hospitalario. (4) (6)

En Argentina no se tienen datos al respecto. Un grupo de investigadores interdisciplinarios de la Universidad Nacional del Litoral, realizó un estudio para

determinar la prevalencia de TEA en niños pequeños en la ciudad de Santa Fe, logrando una estimación de 1:128 niños de entre 18 y 36 meses. (7)

Se estima que la heredabilidad es entre 40% y 80%. El riesgo de recurrencia en hermanos de niños con TEA es del 2% al 8%, aumentando del 12% al 20% si se consideran síntomas en los hermanos. (4)

Sus manifestaciones se inician generalmente en la infancia temprana, pero los síntomas pueden no ser evidentes hasta años después, cuando las demandas sociales exceden la capacidad limitada. Estudios recientes indican que es posible identificar signos tempranos entre los seis y los dieciocho meses de vida, especialmente en aspectos como el contacto visual, la reciprocidad social y el desarrollo del lenguaje. (7)

## ETIOLOGÍA

El trastorno del espectro autista es etiológicamente heterogéneo y multifactorial. En la actualidad, se estima que entre un 25% y 35% de los casos pueden atribuirse a causas genéticas, alcanzando cifras aún mayores en determinados fenotipos clínicos. En este contexto, el riesgo de recurrencia en hermanos de niños con TEA constituye un hallazgo relevante. Sin embargo, aún no se comprende del todo cómo las variantes genéticas patogénicas regulan la susceptibilidad individual. (8)

Las mutaciones genéticas de novo contribuyen aproximadamente al 3% del riesgo de TEA en estudios poblacionales. En torno al 10% de los casos con base genética tienen un origen monogénico, siendo las entidades más frecuentemente asociadas el síndrome del X frágil y la esclerosis tuberosa.

El aumento de la prevalencia de TEA ha llevado a estudiar la influencia de los factores epigenéticos, cuyo mecanismo de acción todavía no se ha dilucidado en su totalidad, aunque se reconoce su impacto en la regulación de la expresión génica. (8)

Dentro de los factores de riesgo prenatales y perinatales han sido identificados la diabetes gestacional, las infecciones intrauterinas, la exposición a ciertos medicamentos y toxinas durante el embarazo como ácido valproico e insecticidas como organofosforados. El riesgo por el uso de antidepresivos durante

el embarazo es controvertido. En cuanto a eventos perinatales, se asocia el bajo peso al nacer, el parto prematuro, sufrimiento fetal, una puntuación de Apgar bajo a los 5 minutos. (9)

Asimismo, la edad parental avanzada constituye otro factor de riesgo documentado. Se ha observado un aumento de la probabilidad de TEA en hijos de madres mayores de 40 años y padres mayores de 50 años. (2) (5) (10)

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista es fundamentalmente clínico y se basa en la observación de conductas, la recopilación de antecedentes del desarrollo y la evaluación de los criterios establecidos por el DSM-5. Generalmente, el primer indicio surge a partir de la preocupación de los cuidadores, y el pediatra cumple un rol central en la vigilancia del desarrollo, especialmente durante los controles de salud en la primera infancia. (11,12)

Si bien no existen marcadores biológicos específicos para el TEA, se cuenta con una variedad de herramientas estandarizadas que permiten objetivar y fortalecer el proceso diagnóstico. Estas herramientas son útiles tanto en la etapa de pesquisa (screening) como en la evaluación diagnóstica. (13–15)

En el primer nivel de atención, la evaluación del desarrollo se sustenta en herramientas de vigilancia sistemática, entre ellas el Instrumento de Observación del Desarrollo Infantil (IODI) y la Prueba Nacional de Pesquisa (PRUNAPE), recomendadas a nivel nacional para la pesquisa temprana de desvíos en el neurodesarrollo. Cuando durante esta vigilancia surgen signos de alarma, se incorporan instrumentos estandarizados de pesquisa que permiten objetivar el riesgo de TEA y orientar la derivación a especialistas:

- IODI (Instrumento De Observación Infantil): seguimiento del desarrollo en menores de 4 años.
- PRUNAPE (Prueba Nacional de Pesquisa): diseñado para detectar problemas en el desarrollo. La Sociedad Argentina de Pediatría recomienda su uso al menos dos veces antes del ingreso escolar. Las edades sugeridas son: 18 meses y 3 años.

- M-CHAT-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised with Follow-Up): aplicado entre los 16 y 30 meses.
- Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers): diseñado para identificar señales tempranas de TEA.
- SCQ (Social Communication Questionnaire): útil para mayores de 4 años con nivel de lenguaje.
- AMSE (Autism Mental Status Exam): Evalúa el funcionamiento social, comunicativo y conductual en personas dentro del espectro autista. Desde los 18 meses hasta la adultez.

Estas herramientas no son diagnósticas, pero fortalecen la detección precoz y mejoran la oportunidad de abordaje. (16)

En la etapa diagnóstica la referencia principal es el DSM-5, que establece los criterios clínicos que deben cumplirse para confirmar el diagnóstico de TEA, y reemplaza antiguas categorías del DSM IV. Todo el proceso diagnóstico, incluidas herramientas estructuradas, se organiza en función de estos criterios clínicos, que constituyen el marco conceptual vigente y de consenso internacional.

En este ámbito, existen pruebas diagnósticas estructuradas que aumentan la objetividad y fiabilidad del diagnóstico clínico:

- ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised): entrevista semiestructurada dirigida a cuidadores, basada en los criterios del DSM-5.
- ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, segunda edición): herramienta observacional directa que evalúa la comunicación, la interacción social, el juego y conductas restringidas.

El uso complementario de estas herramientas fortalece la precisión del diagnóstico, facilita la planificación terapéutica y permite una mejor caracterización del perfil funcional del niño. (10,11)

Por último, se señala que la escala ASAS (Australian Scale for Asperger's Syndrome) ha quedado desactualizada, dado que el DSM-5 eliminó la categoría de Síndrome de Asperger, e integró a estos pacientes dentro del diagnóstico de TEA, por lo cual esta escala ya no es pertinente siguiendo el modelo diagnóstico actual.

La evaluación diagnóstica requiere un abordaje integral que combine la evaluación clínica y utilización racional de estudios complementarios. Permiten orientar la búsqueda etiológica, e identificar comorbilidades asociadas que pueden modificar el pronóstico y las decisiones terapéuticas. Su indicación debe realizarse en el marco de una valoración pediátrica especializada, considerando el perfil clínico del paciente.

La necesidad de una neuroimagen, puede estar indicada ante la sospecha de manifestaciones intracraneales, trastornos genéticos, exploración neurológica anormal, entre otras.

Los estudios de laboratorio pueden incluir análisis metabólicos y genéticos. El rendimiento de las pruebas metabólicas de rutina para niños con TEA es bajo y no se recomienda su uso regular. La evaluación metabólica debe basarse en la historia clínica, los antecedentes familiares, los síntomas y la exploración física, y puede incluir la medición de los niveles plasmáticos de aminoácidos en ayunas, los niveles de ácidos orgánicos en orina y los niveles de metabolitos de acilcarnitina, así como otras pruebas para detectar trastornos metabólicos específicos. Con respecto a estudios genéticos, no se ha identificado ninguna mutación específica que sea exclusiva del TEA; existe una superposición genética sustancial entre el TEA y otros trastornos del neurodesarrollo.

No se recomienda el electroencefalograma como evaluación de rutina. El riesgo de epilepsia es significativamente mayor en aquellos pacientes con TEA que presentan retraso cognitivo o antecedentes de regresión del desarrollo. Estos hallazgos en la historia clínica o la exploración sugieren la indicación de un EEG.  
(10)

La evaluación auditiva constituye un componente esencial dentro de los estudios complementarios en niños con sospecha de TEA, ya que permite descartar hipoacusia concomitante u otras alteraciones en el procesamiento auditivo que puedan interferir en el desarrollo comunicativo y en la interpretación clínica de los síntomas. La confirmación de una audición adecuada resulta indispensable para asegurar una valoración diagnóstica precisa y para orientar adecuadamente las intervenciones terapéuticas.

## COMORBILIDADES

El trastorno del espectro autista se asocia con una amplia variedad de comorbilidades del neurodesarrollo, psiquiátricas, genéticas y médicas, entre las que se incluyen la discapacidad intelectual, el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), la epilepsia, los trastornos del sueño, la ansiedad y las alteraciones gastrointestinales, entre otras, tal como se describe en el DSM-5. (17)

La coexistencia de estas condiciones no solo puede modificar la presentación de los síntomas nucleares del TEA, sino que también plantea desafíos adicionales en el proceso diagnóstico, en la elección de estrategias terapéuticas y en el abordaje interdisciplinario requerido. Además, estas comorbilidades impactan de manera directa en la funcionalidad, el bienestar y la calidad de vida tanto de los niños como de sus familias. Por este motivo, la evaluación sistemática y temprana de posibles comorbilidades es esencial para garantizar un tratamiento integral, adaptado a las necesidades particulares de cada paciente. (1)

En este contexto, la irritabilidad y las conductas de autoagresión se describen en hasta el 85 % de los niños con TEA, independientemente del nivel cognitivo. Los problemas de sueño, por su parte, se presentan con gran frecuencia en todas las edades, siendo especialmente común en la infancia temprana. (18,19)

## ABORDAJE TERAPÉUTICO

Un abordaje terapéutico óptimo implica un diagnóstico precoz, con un enfoque que incluye una intervención integral conductual. De esta forma, más del 25% puede lograr una vida independiente, el 50% primaria completa y menos conductas disruptivas en la vida adulta. (18)

La identificación precoz de los signos de TEA es esencial para la implementación de medidas terapéuticas. (18) (10)

El aumento de la prevalencia del autismo también ha intensificado la demanda de servicios educativos y terapéuticos eficaces, y la ciencia de la intervención proporciona cada vez más evidencia sobre prácticas que impactan positivamente en los resultados. (6)

El abordaje requiere una intervención interdisciplinaria que puede incluir terapias del lenguaje, ocupacionales, cognitivas y conductuales. El acceso a estas terapias, junto a la inclusión escolar efectiva, es un componente clave del enfoque integral. (15,20)

Los diferentes tipos de intervenciones se usan a lo largo de la vida e incluyen intervenciones mediadas por padres y/o terapeutas, así como estrategias escolares (21) y técnicas que promuevan la independencia en la etapa adulta. (18) (10) En este enfoque, los profesionales establecen programas, desarrollan objetivos individualizados y claramente articulados para niños/jóvenes, seleccionan e implementan prácticas que si bien pueden tener diferentes fundamentos teóricos, también han demostrado su eficacia. (6)

Las terapias farmacológicas contribuyen a reducir las comorbilidades conductuales, tratar la epilepsia y los trastornos de sueño. Es fundamental considerar que no existen medicamentos para curar el trastorno del espectro autista; su administración requiere de un objetivo preciso, y debe acompañarse de terapias específicas. El uso innecesario de fármacos conlleva efectos adversos injustificados. (18)

Es necesario formar redes con las familias, promover que se cumplan los derechos y promulgar leyes para asegurar los tratamientos. (18,20,22)

Según el DSM-5, el pronóstico depende de los rasgos moduladores, del tratamiento y de los factores ambientales. (1) (2)

## OBJETIVOS

Objetivo general:

- Describir las características clínicas y sociodemográficas, así como el proceso diagnóstico de los niños con trastorno del espectro autista en seguimiento en el Servicio de Neurología Infantil del Hospital de Niños Víctor J. Vilela, entre enero de 2021 y diciembre de 2024.

Objetivos específicos:

1. Características sociodemográficas:
  - 1.1. Describir las características sociodemográficas de la población con TEA incluyendo edad, sexo y grupo etario al momento de la primera consulta.
  - 1.2. Describir las características de la escolarización en población con TEA.
2. Características clínicas:
  - 2.1. Identificar antecedentes personales y familiares relacionados al TEA.
  - 2.2. Registrar el motivo de consulta o de derivación.
  - 2.3. Detallar comorbilidades y otras enfermedades asociadas con TEA.
3. Características del proceso diagnóstico:
  - 3.1. Identificar la edad media de diagnóstico de TEA.
  - 3.2. Registrar el tiempo transcurrido entre la primera consulta y el diagnóstico de TEA.
  - 3.3. Describir el uso de herramientas de pesquisa de TEA en atención primaria de salud.
  - 3.4. Identificar de quién surge la preocupación en relación al neurodesarrollo del niño.
  - 3.5. Describir el uso de exámenes complementarios en los pacientes incluidos.

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

### **Diseño y población:**

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, que incluyó niños y adolescentes diagnosticados con trastorno del espectro autista (TEA) entre 01/01/2021 al 31/12/2024 inclusive, en el hospital de Niños Víctor J. Vilela, en la ciudad de Rosario, Santa Fe, Argentina.

### **Criterios de inclusión:**

Se incluyeron pacientes de ambos sexos, de 1 mes a 18 años, que iniciaron seguimiento en el servicio de neurología infantil del Hospital de Niños Víctor J. Vilela y recibieron diagnóstico final de trastorno del espectro autista entre enero de 2021 y diciembre de 2024, con un tiempo mínimo de seguimiento de seis meses.

### **Criterios de exclusión:**

Se excluyeron pacientes mayores a 18 años y aquellos diagnosticados antes del 2021 o fuera de la institución.

### **Definiciones diagnósticas:**

Para la búsqueda en registros clínicos, se incluyeron pacientes clasificados según criterios **CIE-10** (F84 y subcategorías). El diagnóstico definitivo se basó en criterios clínicos según el **DSM-5**.

*F84- Trastorno generalizado del desarrollo.*

- *F84.0: Autismo en la niñez*
- *F84.1: Autismo atípico*
- *F84.5: Síndrome de Asperger*
- *F84.9: Trastorno Generalizado del Desarrollo no especificado*

### **Recolección de datos:**

Los datos se recolectaron a través de la revisión de historias clínicas en el sistema operativo Datatech, recopilando datos demográficos, antecedentes familiares, y aspectos del desarrollo.

### **Análisis estadístico:**

Se realizó un análisis descriptivo. Las variables continuas (edad en la primera consulta, edad al diagnóstico, tiempo entre primera consulta y diagnóstico) se resumieron a través de la mediana y el rango intercuartílico (RIQ), se utilizó el programa Minitab versión 17. Las variables categóricas se informaron como frecuencias absolutas y porcentajes.

## **VARIABLES:**

En este estudio se analizaron variables agrupadas en tres ejes principales: Características sociodemográficas, características clínicas y características del proceso diagnóstico, dentro de la población descrita.

### **Variables que describen características sociodemográficas:**

- **Edad de primera consulta en el servicio de neurología infantil del Hospital de niños Victor J. Vilela:** Variable cuantitativa, expresada en años.
- **Sexo:** Variable categórica nominal, masculino/femenino.
- **Escolaridad: ¿Qué modalidad utiliza?:** Variable categórica: Escuela común/ Escuela común con proyecto de integración/ Escuela especial/ Centro educativo terapéutico.

### **Variables que describen características clínicas:**

- **Antecedentes perinatales:** Variable cualitativa, SI/NO.
- **¿Qué antecedente perinatal presenta?** Variable cualitativa.
  - Pretérmino SI/NO
  - Diabetes gestacional SI/NO
  - Infecciones intrauterinas SÍ/NO
  - Exposición a fármacos (ácido valproico e ISRS) SI/NO
  - Edad materna mayor a 35 años o edad paterna mayor a 55 años SI/NO
- **Antecedentes familiares:** Variable cualitativa, antecedente de TEA en la familia SI/NO.
- **Motivo de consulta o de derivación:** Variable categórica: Problemas del lenguaje y/o comunicación/ regresión de pautas del desarrollo/ retraso de pautas del desarrollo/ problemas en la socialización/ problemas de conducta/

problemas de aprendizaje/ comportamientos estereotipados/ sospecha de hipoacusia/ sospecha autismo o TGD / Otros.

- **Comorbilidades asociadas** según DSM V, variable cualitativa: SI/NO.
  - ❖ **¿Cuál?** variable categórica:
    - Otros trastornos del neurodesarrollo: Discapacidad intelectual; TDAH; trastorno del lenguaje; trastorno por tics, síndrome de Tourette.
    - Trastornos psiquiátricos: ansiedad; depresión; trastorno obsesivo compulsivo (TOC); trastorno alimentario; trastorno psicótico; trastorno de la conducta; catatonía; otros.
    - Comorbilidades médicas: Epilepsia, disfunción del sueño, trastornos inmunológicos, trastornos gastrointestinales.
- **Otros diagnósticos asociados con trastorno del espectro autista:** Variable categórica. Síndrome de Down/ Síndrome X Frágil/ Otros síndromes genéticos.

#### **Variables que describen el proceso diagnóstico:**

- **Edad de diagnóstico definitivo de trastorno de espectro autista:** Variable cuantitativa, expresada en años.
- **Tiempo transcurrido entre la primera consulta y el diagnóstico definitivo:** Variable cuantitativa, expresada en meses.
- **Pruebas de pesquisa utilizadas, ¿Cuál?:** Variable categórica, M-CHAT/Q-CHAT/SCQ/NINGUNA.
- **Las pruebas de pesquisa se realizaron en atención primaria:** Variable cualitativa, SI/NO.
- **¿Quién detectó la primera preocupación?** Variable categórica, padres o cuidadores/pediatra/escuela/otros.
- **Estudios complementarios solicitados:** Variable categórica:
  - Utilizados para el diagnóstico clínico de TEA: Informes escolares/ Evaluación fonoaudiológica/ Pruebas específicas para TEA (ADOS-2/ADI-R).
  - Utilizados para el diagnóstico etiológico, comorbilidades y otros diagnósticos diferenciales: Neuroimagen/ EEG/ Laboratorio/ Estudio genético/ Evaluación auditiva/ Evaluación cognitiva.

## **CONSIDERACIONES ÉTICAS**

Los datos fueron obtenidos de registros clínicos y anonimizados para su posterior análisis. Por lo cual no se requirió la firma de consentimiento informado. El proyecto fue enviado y aprobado por el Comité de Docencia del Hospital.

## RESULTADOS

Durante el período analizado desde enero 2021 a diciembre 2024 inclusive, y aplicando los criterios de inclusión y exclusión previamente definidos, se registraron un total de **110 pacientes** con diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) según los criterios DSM-5, en seguimiento en el servicio de Neurología Infantil del Hospital de Niños Víctor J. Vilela.

Para el análisis de los datos se excluyeron 10 pacientes por presentar diagnóstico previo al periodo de tiempo de inclusión establecido, por lo tanto la muestra quedó conformada por n=100 pacientes.

### Características sociodemográficas:

De este conjunto, 83% corresponde al **sexo** masculino y 17% al sexo femenino.

La **edad de primera consulta** en el servicio de neurología infantil presentó una mediana de 3 años (RIQ: 2–6 años), lo que indica que la mayoría de los pacientes fueron evaluados inicialmente entre los 2 y 6 años de edad ( Gráfico N° 1).

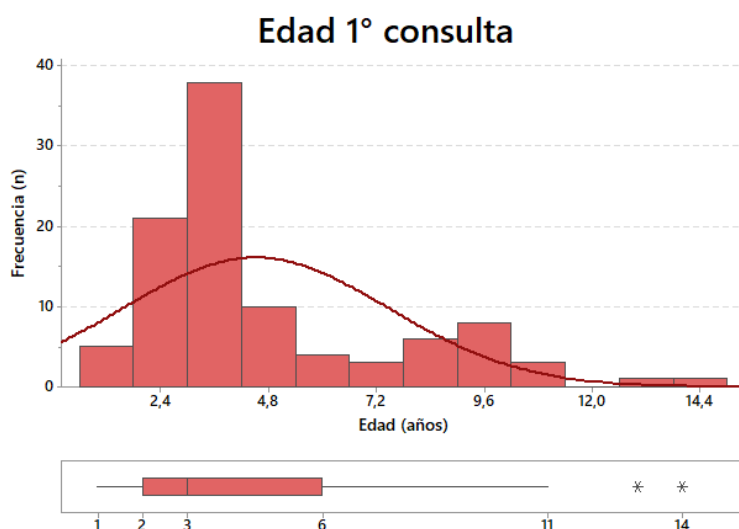


Gráfico de histograma N° 1: Distribución de frecuencia de edad en 1° consulta.

Al analizar la distribución por grupo etario, se observó una mayor concentración de consultas en el período preescolar ( 48%) , seguido por los grupos lactante (26%) y escolar (24%) (Tabla N° 3).

GRUPO ETARIO	CANTIDAD DE PACIENTES	PROPORCIÓN
Lactantes (0 a 2 años)	26	26%
Preescolares (3 a 5 años)	48	48%
Escolares (6 a 12 años)	24	24%
Adolescentes (Más de 12 años)	2	2%

Tabla N°3 Clasificación de la población por grupo etario

En relación con la **escolaridad** de los pacientes, la mayoría asistía a escuela común (n=77), de los cuales 32 lo hacían con proyecto de integración. En menor proporción, 11 pacientes concurrían a un centro educativo terapéutico, 5 asistían a escuela especial y 7 no se encontraban escolarizados. (Gráfico N°2)

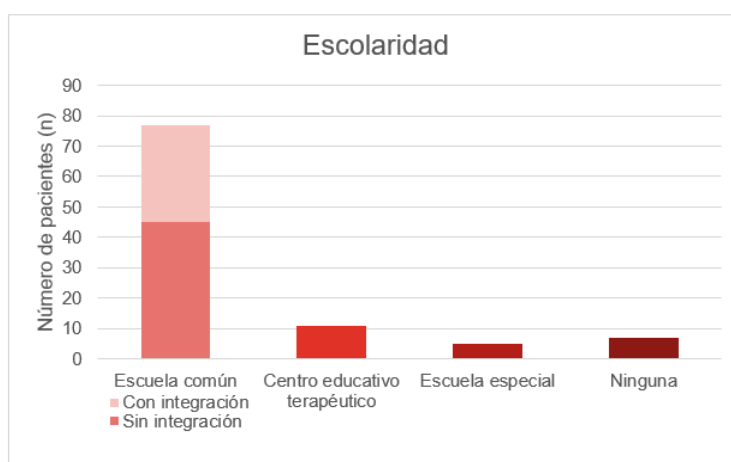


Gráfico de barras apiladas N° 2 distribución de la escolaridad de los pacientes

### Características clínicas:

Se contó con información sobre **antecedentes perinatales** en 77 casos. Entre ellos, el 14% (n=14) presentó al menos un antecedente. Los más frecuentes fueron el nacimiento pretérmino (n=10) y la diabetes gestacional (n=3), en menor frecuencia dos pacientes tuvieron infección intrauterina y dos pacientes tuvieron exposición a fármacos durante el embarazo. Tres pacientes tuvieron más de un factor de riesgo. En 23 casos no se dispuso de datos.

En relación con la **edad materna o paterna avanzada** como factor de riesgo, la información estuvo disponible para 30 pacientes, de los cuales el 6% (n=6) presentó este antecedente.

Entre los **75 pacientes** con datos disponibles sobre **antecedentes familiares**, **24 niños (24%)** tenían familiares con diagnóstico de TEA. (Tabla N°4).

TIPO DE ANTECEDENTE	DETALLE Y FRECUENCIA
<b>Antecedentes perinatales</b>	<b>Datos disponibles: 77/100</b> Con antecedente: 14 (18% de los disponibles; 14% del total)
	· Pretérmino (n=10)
	· Diabetes gestacional (n=3)
	· Infección intrauterina (n=2)
	· Exposición a fármacos (n=2)
<b>Edad parental avanzada</b>	<b>Datos disponibles: 30/100</b>
Edad materna >35 años o paterna >55 años	Con antecedente: 6 (20% de los disponibles; 6% del total)
<b>Antecedentes familiares de niños con diagnóstico de TEA</b>	<b>Datos disponibles: 75/100</b>
	Con antecedente: 24 (32% de los disponibles; 24% del total)

Tabla N°4 Antecedentes TEA

Los **motivos de consulta** más frecuentes fueron los problemas de lenguaje y/o comunicación (52%), en segundo lugar sospecha de TEA (15%) seguidos de problemas de conducta (10%) (Gráfico N° 3).

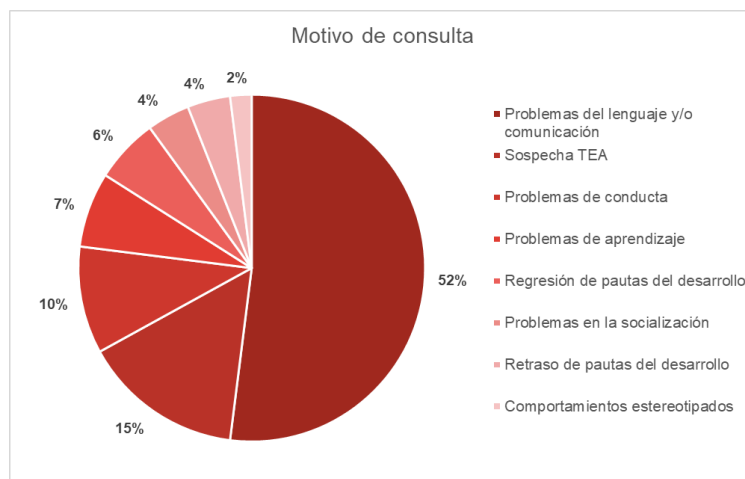


Gráfico circular N° 3 Proporción de motivos de consulta registrado.

Dentro de las **comorbilidades médicas** (n=27), la disfunción del sueño fue la más prevalente, alcanzando al 18% de los pacientes (n=18), en tanto que la epilepsia se presentó en el 3% (n=3) y los trastornos gastrointestinales en el 2% (n=2). (Tabla N°5)

CATEGORÍA	TIPO DE COMORBILIDAD	CANTIDAD
<b>COMORBILIDADES MÉDICAS</b>		<b>27</b>
	Disfunción del sueño	18
	Epilepsia	3
	Trastornos gastrointestinales	2
	Otros	4
<b>OTROS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO</b>		<b>29</b>
	Discapacidad intelectual	10
	Trastorno del lenguaje	17
	Otros	2
<b>TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS</b>		<b>41</b>
	Trastorno alimentario	6
	Trastorno de la conducta	35

Tabla N° 5 Comorbilidades asociadas al trastorno del espectro autista

De la muestra analizada, en 63 pacientes (63%) se observaron diversas comorbilidades asociadas al trastorno del espectro autista. Un 29% (n=29) de los pacientes presentó **otros trastornos del neurodesarrollo** asociados, el más frecuente fue el trastorno del lenguaje, presente en el 17% de los pacientes (n=17), seguido por la discapacidad intelectual en el 10% (n=10).

En cuanto a los **trastornos psiquiátricos** (n=41), predominó el trastorno de la conducta, diagnosticado en el 35% de los casos (n=35), mientras que los trastornos de la conducta alimentaria se identificaron en el 6% (n=6).

Se identificó que 28 pacientes presentaban dos o más comorbilidades, de los cuales cuatro tenían tres diagnósticos asociados. Las asociaciones más frecuentes fueron: trastorno de la conducta con disfunción del sueño (n=9), trastorno de la conducta con discapacidad intelectual (n=7), y trastorno de la conducta con trastorno del lenguaje (n=5). En menor medida, se observó la coexistencia de trastorno del lenguaje y disfunción del sueño (n=3). No se hallaron otros diagnósticos asociados en la población descrita.

### **Características del proceso diagnóstico:**

**La edad al diagnóstico** se ubicó en una mediana de 4 años (RIQ: 3–7), con valores que variaron entre 1 y 15 años. La media fue de 5,4 años, lo que indica que, si bien la mayoría recibió el diagnóstico en edad preescolar, hubo casos identificados bastante más tarde. (Gráfico N.º 4).

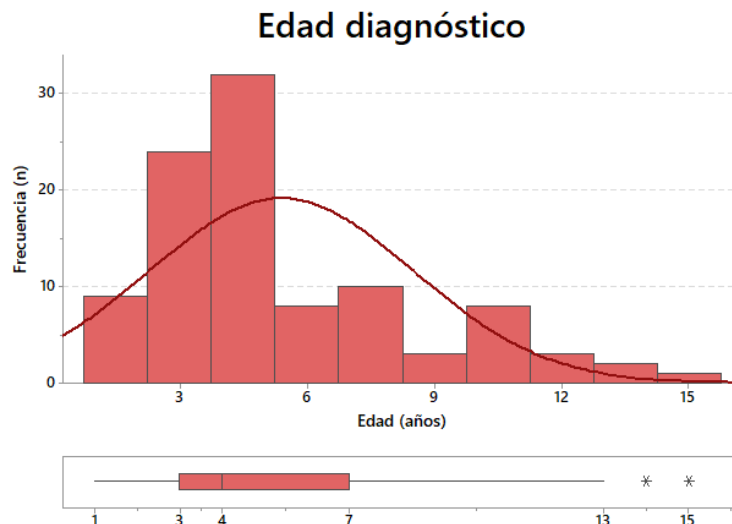


Gráfico de histograma N° 4: Distribución de frecuencia según la edad al diagnóstico.

La edad de diagnóstico según el sexo, tanto en varones como en mujeres mostró una mediana de 4 años.

En niños con antecedentes familiares de TEA, la edad de primera consulta presentó una mediana de 3 años (RIQ 2-5), y la edad de diagnóstico mostró una mediana de 4 años (RIQ 3-6).

La mediana del **tiempo transcurrido entre la primera consulta y el diagnóstico** fue de 8 meses (RIQ 5-15). En algunos casos el proceso se extendió hasta casi 4 años, evidenciando demoras significativas en una parte de la muestra.

En cuanto a **pruebas de pesquisa**, se utilizaron únicamente en el tercer nivel de atención, en el 44% de los casos. La prueba más frecuente fue el **Q-CHAT**, aplicada en el 42% de los casos. (Gráfico N.º 5).

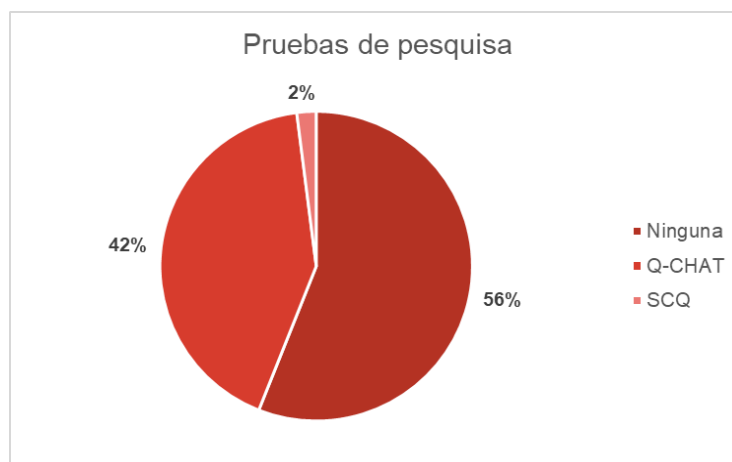


Gráfico circular N° 5 Proporción de pruebas de pesquisa utilizadas.

La **primera preocupación** sobre el neurodesarrollo surgió por observación de los padres o cuidadores en 38 casos (38%), seguida por el pediatra en 28 pacientes (28%). La escuela fue quien manifestó la preocupación inicial en 17 pacientes (19%), mientras que en 10 casos (10%) no se dispone de información y en 7 la detección se atribuyó a otras fuentes.

En relación con los **estudios complementarios**, se utilizaron de manera sistemática en la caracterización clínica la evaluación fonoaudiológica (n=84), la recopilación de informes escolares (n=72). Mientras que la aplicación de escalas estandarizadas para el diagnóstico del TEA (ADOS-ADI-R) se efectuó en 42 casos (n=42).

Con respecto a la caracterización del diagnóstico etiológico, comorbilidades y diagnósticos diferenciales, el electroencefalograma (EEG) fue el procedimiento más realizado, presente en 90 pacientes (n=90), se realizaron evaluaciones auditivas en 47 pacientes (n=47), con menor frecuencia se solicitaron estudios de laboratorio (n=38), estudios genéticos (n=20), evaluaciones cognitivas (n=19) y neuroimágenes (n=18). El diagnóstico de trastorno del espectro autista en todos los pacientes descritos se realizó en base a los criterios diagnósticos según el manual DSM-5. (Gráfico N° 6)

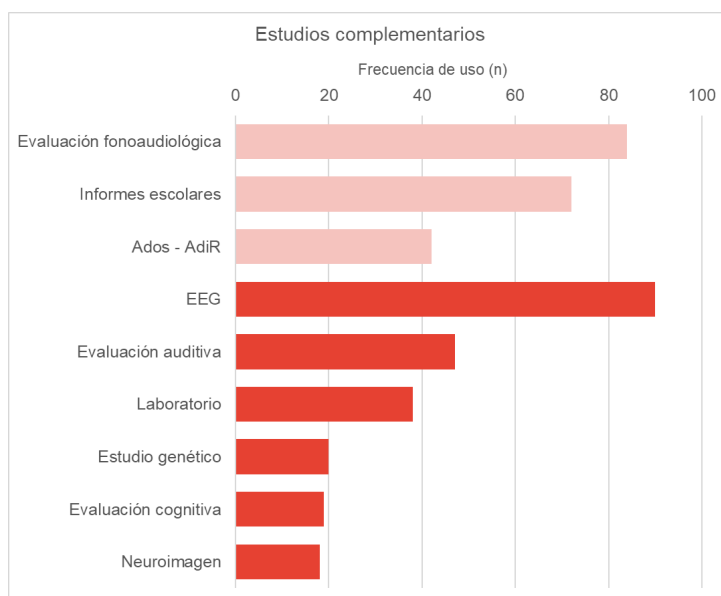


Gráfico de barras N°6 Frecuencia del uso de estudios complementarios

## DISCUSIÓN

En la población de 100 pacientes con diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) atendidos entre 2021 y 2024 en el Servicio de Neurología Infantil del Hospital de Niños Víctor J. Vilela, la edad de primera consulta presentó una mediana de 3 años, estos valores se ubican principalmente en la etapa preescolar y son consistentes con lo informado en series internacionales y latinoamericanas, que señalan la edad preescolar como el momento más frecuente de detección y confirmación diagnóstica (9) (19) (22). Asimismo, se observó un claro predominio del sexo masculino (83%), en concordancia con la razón varón:mujer 4:1 ampliamente descripta. (4)

Con respecto a las características clínicas, se puede observar que el 14% de los pacientes presentó al menos un antecedente perinatal, siendo la prematurez el más frecuente, antecedente que también ha sido señalado en la literatura latinoamericana. (19) Otro factor de riesgo descrito en la literatura es la edad parental avanzada, tanto materna como paterna, asociada a mayor probabilidad de alteraciones cromosómicas y, en consecuencia, de TEA (2) (5) (10). Sin embargo, este antecedente sólo pudo documentarse en un 6% de los casos. Este hallazgo alerta sobre la necesidad de incorporar de forma sistemática la edad de ambos progenitores en la anamnesis inicial, dado que constituye un dato epidemiológicamente relevante y fácilmente accesible en la práctica clínica.

En relación con los antecedentes familiares, el 24% de los niños tenía familiares con diagnóstico de TEA. Este hallazgo adquiere relevancia considerando la evidencia que estima la heredabilidad del trastorno entre un 40% y un 80%, con un riesgo de recurrencia en hermanos que puede alcanzar hasta un 20% si se consideran manifestaciones subclínicas (4,8). Los niños que los presentaron tenían la edad de primera consulta a los 3 años como mediana y la confirmación diagnóstica en torno a los 4 años. La identificación de estos antecedentes resalta la necesidad de una adecuada consejería familiar y de un seguimiento pediátrico minucioso en los hermanos de niños diagnosticados, a fin de favorecer una detección temprana.

La etiología del trastorno del espectro autista es compleja y multifactorial, resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales que, en conjunto, modulan la susceptibilidad individual. En este sentido, diversos factores de riesgo han sido identificados en la literatura, aunque su presencia no implica necesariamente una relación causal directa, sino una asociación estadística que debe interpretarse con cautela. (5,8)

En esta serie, el motivo de consulta más frecuente correspondió a dificultades en el lenguaje y la comunicación (52%).

El 63% de los pacientes presentó comorbilidades, siendo el trastorno de la conducta, disfunción del sueño y el trastorno del lenguaje, las más frecuentes. López Valencia et al. (19), Romero et al. (17) y Grañana (18) también describen las alteraciones conductuales y del sueño como comorbilidades asociadas frecuentemente. Estos hallazgos subrayan la necesidad de una evaluación integral en cada paciente.

En relación al proceso diagnóstico, la edad de diagnóstico fue similar en ambos sexos, con una mediana de 4 años. Este hallazgo contrasta con algunos reportes que describen diferencias según el sexo en el proceso diagnóstico, con un reconocimiento más tardío en las niñas, vinculado a un perfil clínico menos evidente.

El retraso observado entre la primera consulta y la confirmación diagnóstica, con una mediana de 8 meses y casos que se extendieron hasta 4 años, refleja limitaciones en el uso de herramientas de pesquisa y en los circuitos de derivación. Este hallazgo se alinea con lo reportado por Grañana N. (18) y por estudios regionales (22), que subrayan la baja utilización de herramientas de tamizaje en el primer nivel de atención y las demoras en la referencia a especialistas. Factores como la interacción temprana con el sistema de salud y educativo, el nivel socioeconómico, la gravedad de los síntomas y la iniciativa de los padres se han asociado con un diagnóstico precoz, lo que refuerza la necesidad de promover la utilización de pesquisa en atención primaria. (22)

La prueba de pesquisa más utilizada fue el Q-CHAT, aunque ninguna se aplicó en atención primaria como herramienta de tamizaje inicial. Este dato resulta relevante, dado que el uso sistemático de instrumentos de pesquisa en el primer

nivel permitiría una detección más temprana y una derivación oportuna, tal como recomiendan Allison et al. (13) y la Guía del Ministerio de Salud. (14) (15)

En 42 casos se emplearon pruebas estandarizadas como ADOS-2 o ADI-R, consideradas gold standard para el diagnóstico (10), (11). Cabe señalar que estas herramientas no están disponibles en la institución y debieron realizarse en centros externos, lo que puede haber contribuido a las demoras en la confirmación diagnóstica.

Los padres o cuidadores fueron quienes detectaron la primera preocupación en la mayoría de los casos. Estos resultados son similares con lo reportado en otros trabajos publicados de latinoamérica, donde la observación familiar constituye el principal disparador de la búsqueda de atención especializada. (9) (22) (23) Estos datos resaltan la importancia de la capacitación de trabajadores de la salud y docentes en la identificación de signos de alarma, pero también confirman el rol central de las familias en la detección inicial.

Con respecto a exámenes complementarios, en nuestra serie se emplearon según el objetivo clínico. Para el diagnóstico clínico, predominó el uso sistemático de la evaluación fonoaudiológica y de los informes escolares, mientras que las escalas estandarizadas específicas para TEA (ADOS y ADI-R) se aplicaron en menos de la mitad de los casos. En el proceso del diagnóstico etiológico, diagnósticos diferenciales y evaluación de comorbilidades, el EEG fue el estudio más frecuentemente solicitado, seguido por las evaluaciones auditivas. En contraste, los estudios de laboratorio, análisis genéticos, evaluaciones cognitivas y neuroimágenes se utilizaron con menor frecuencia.

El diagnóstico de trastorno del espectro autista en todos los pacientes se estableció conforme a los criterios del DSM-5, reconocido como el estándar internacional más consistente para la identificación del TEA. Su enfoque basado en la evaluación clínica sistemática y en la descripción estructurada de los dominios afectados permite una caracterización diagnóstica precisa y reproducible.

Las barreras en el proceso diagnóstico impactan directamente en el acceso al tratamiento. En este sentido, la evolución de cada niño dependerá de la efectividad del abordaje terapéutico, en función de su perfil clínico, considerando que el

trastorno del espectro autista se manifiesta con características específicas que determinan distintos fenotipos. No obstante, este estudio no se centró en evaluar las características de dichos tratamientos.

Dado el incremento en la demanda de servicios educativos y terapéuticos eficaces, el abordaje debería orientarse hacia estrategias interdisciplinarias, mediadas por padres y/o terapeutas, con el objetivo de favorecer el desarrollo de habilidades y promover la mayor autonomía posible en la vida adulta. (21,24,25)

Es necesario fortalecer el rol del pediatra de cabecera y la utilización de pruebas estandarizadas que intervienen y complementan los procesos diagnósticos. Disponer de datos locales, como los de este trabajo, permite diseñar intervenciones adaptadas al contexto, resalta la necesidad de optimizar los circuitos de detección y acompañamiento interdisciplinario para mejorar el pronóstico y calidad de vida de los niños y sus familias.

## **FORTALEZAS Y DESAFÍOS**

La principal fortaleza de este estudio es que constituye el primer trabajo descriptivo sobre niños con diagnóstico de TEA atendidos en el Hospital de Niños Víctor J. Vilela. Aporta información valiosa en un contexto local donde existen escasos datos sobre las características sociodemográficas, clínicas y del proceso diagnóstico en la ciudad de Rosario. Los hallazgos obtenidos pueden orientar a los pediatras en la práctica cotidiana y contribuir a la organización de circuitos de diagnóstico y seguimiento más eficientes.

Entre los desafíos del estudio se destacan su diseño retrospectivo y la ausencia de variables socioeconómicas, fundamentales para contextualizar a la población analizada. Además, los resultados reflejan principalmente las características de pacientes atendidos en un hospital de tercer nivel. En cuanto al proceso diagnóstico, la falta de disponibilidad institucional de herramientas estandarizadas, como el ADOS-2 o el ADI-R, implicó la necesidad de derivar a centros externos a aquellos niños que requerían dichas evaluaciones para completar su diagnóstico.

Entre otros de los desafíos observados se destaca el subregistro de datos en las historias clínicas. Esta limitación se reflejó en que solo se pudo documentar la edad materna/paterna en el 6% de los casos y en la ausencia de antecedentes perinatales en 23 pacientes.

## CONCLUSIÓN

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo caracterizada por dificultades en la comunicación e interacción social, acompañadas de intereses restringidos y conductas repetitivas. Se distingue por una amplia heterogeneidad clínica que abarca variaciones en el lenguaje, el funcionamiento cognitivo, la conducta y la presencia de comorbilidades. Esta diversidad determina diferentes procesos diagnósticos y necesidades de atención.

La población descrita presentó un marcado predominio el sexo masculino, la edad de primera consulta una mediana de 3 años y la mayoría asistía a escuela común. El motivo de consulta más frecuente correspondió a dificultades en el lenguaje y la comunicación.

En relación con las comorbilidades, las más frecuentes fueron los trastornos de conducta y las alteraciones del sueño, hallazgos que refuerzan la necesidad de un abordaje integral e interdisciplinario.

El diagnóstico se estableció principalmente en la etapa preescolar; sin embargo, se evidenció un retraso en este proceso, además de una escasa implementación de herramientas de pesquisa en la atención primaria, siendo esenciales para una derivación temprana y oportuna.

En conjunto, estos resultados permiten describir las características sociodemográficas, clínicas y del proceso diagnóstico de la población con TEA en un hospital de tercer nivel, aportando evidencia local que contribuye a optimizar los circuitos de detección, derivación y tratamiento interdisciplinario, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los niños y sus familias.

## **AGRADECIMIENTOS**

Al equipo docente, a los médicos pediatras y a mis compañeros del Hospital de Niños Víctor J. Vilela, por su compromiso y colaboración durante el desarrollo de este trabajo.

Agradezco especialmente a la Dra. Erica Ronchini, por su guía, dedicación y acompañamiento en cada etapa del proceso.

Al Dr. Juan Ruffino por su generosa colaboración y asesoramiento en aspectos metodológicos, fundamentales para la realización de esta tesis.

A mi familia, a Santi y a mis amigos, por su apoyo incondicional y aliento constante.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Arango López C, Ayuso Mateos JL, Vieta Pascual E, editores. MANUAL DIAGNÓSTICO Y ESTADÍSTICO DE LOS TRASTORNOS MENTALES 5ta. EDICIÓN DSM-5®. 5ta ed. 2014.
2. Caraballo RH, Campistol J, González Rabelino G. Neuropediatría. Fundamentos prácticos. 1ª ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires; 2022.
3. Artigas-Pallares J, Paula I. El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger. Rev Asoc Esp Neuropsiq. 2012 Sep;32(115):567–87.
4. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, Amoakohene E, Bakian AV. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years —Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. CDC. 2023 Mar 24;Vol. 72(No. 2).
5. Chaste P, Leboyer M. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. Dialogues Clin Neurosci. 2012 Sep;14(3):281–92.
6. Hume K, Steinbrenner JR, Odom SL, Morin KL, Nowell SW, Tomaszewski B, et al. Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism: Third generation review. J Autism Dev Disord. 2021 Nov;51(11):4013–32.
7. Contini LE, Astorino F, Manni DC. Estimación de la prevalencia temprana de Trastornos del Espectro Autista. Santa Fe -Argentina. Boletín Técnico 13. 2017 Nov;Serie Zoológica 12-13: 21-25.
8. Taylor MJ, Rosenqvist MA, Larsson H, Gillberg C, D'Onofrio BM, Lichtenstein P, et al. Etiology of autism spectrum disorders and autistic traits over time. JAMA Psychiatry. 2020 Sep 1;77(9):936–43.
9. Castellanos Hernández J del P, Enríquez Erazo DM, Erazo Muñoz MJ, Mitchell Hawkins DD. Trastornos del espectro autista: caracterización clínica en niños y adolescentes de un centro de referencia en Tunja, Boyacá. SyS Uptc. 2024 Oct 10;9(2):23–37.
10. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES, SECTION ON DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. Pediatrics. 2020 Jan;145(1).
11. Clinical guideline. Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. NICE. 2017 Dec 20.
12. Alchouron C, Corin M, Di Ciencia A, Krupitzky S, Schiapira I, Oiberman A, et al. Criterios para la aplicación del Instrumento de Observación del Desarrollo Infantil (IODI). Ministerio de salud. 2017 Dec.

13. Allison C, Matthews FE, Ruta L, Pasco G, Soufer R, Brayne C, et al. Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Q-CHAT). A population screening study with follow-up: the case for multiple time-point screening for autism. *bmjpo*. 2021 May 28;5(1):e000700.
14. COLLIA AF. GUÍA DE AYUDA PARA LA DETECCIÓN DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA. MINISTERIO DE SALUD DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES. 2014.
15. Barani M, Balaciano G, Chaves S, Fariña D. CONSENSO SOBRE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA. Dirección Nacional de Calidad en Servicios de Salud y Regulación Sanitaria. 2019 Aug.
16. Schonhaut B L, Buron K V, Aguilera E R, Vargas B L. Detección temprana de Trastorno del Espectro Autista: revisión de las herramientas de tamizaje validadas en Chile. *Andes Pediatr*. 2023 Aug;94(4):425–35.
17. Romero M, Aguilar JM, Del-Rey-Mejías Á, Mayoral F, Rapado M, Peciña M, et al. Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis. *Int J Clin Health Psychol*. 2016 Jun 3;16(3):266–75.
18. Grañana N. Espectro autista: una propuesta de intervención a la medida, basada en la evidencia. *Revista Médica Clínica Las Condes*. 2022 Jul;33(4):414–23.
19. López Valencia AK, Bastida Mercado E. Caracterización clínica de pacientes con trastorno del espectro autista en la consulta externa de neurología pediátrica. *Archivos de Investigación Materno Infantil*. 2022;13(2):67–78.
20. Bodou A, Dominguez JA, Estrada JH, Chedrese L. Declárase de Interés Nacional el abordaje integral e interdisciplinario de las personas que presentan Trastornos del Espectro Autista (TEA). *Sect. Boletín Oficial de la República Argentina*, N° 27.043 Nov 19, 2014.
21. Grañana N, Salas P, Vidal L, Campanella S, Valdez D. Proyecto de especificidad curricular para trastornos en el espectro autista: una experiencia en Latinoamérica. *JONED*. 2022 Feb;2.
22. Garcia R, Irrázavala M, López I, Rieslea S, Cabezas M, Moyano A. Encuesta para cuidadores de personas del espectro autista en Chile: primeras preocupaciones, edad del diagnóstico y características clínicas. *Revista chilena de*. 2020 Sep 13.
23. Montiel-Nava C, Chacín JA, González-Ávila Z. Age of diagnosis of autism spectrum disorder in Latino children: The case of Venezuelan children. *Autism*. 2017 Jul;21(5):573–80.
24. Lorena Paola R, Daniela Silvana B, Florencia PL. Inclusión educativa,

aprendizaje y deseabilidad social en docentes de niños con trastorno del espectro autista de la CABA. PSOCIAL. 2021;7(1).

25. Rodríguez LS, Russo FM, Cafiero PJ, Lejarraga C, Pedernera Bradichansky P, Rodríguez E, et al. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA: LECCIONES APRENDIDAS EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS DE TRABAJO. Medicina Infantil. 2025.