

# Ruta asistencial del **autismo** en Europa

**Maria Andreina Mendez, Antonia San José Cáceres, Bethany Oakley, Roberto Canitano, Michela Tinelli, Martin Knapp, James Cusack, Mara Parellada, Pierre Violland, Jan Roderik Plas, Declan Murphy, Vinciane Quidbach, Celso Arango**

*Líder del grupo de trabajo: Profesor Celso Arango, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

*Traducción al español editada por Maria Andreina Mendez y Celso Arango*

# Introducción

El autismo es una condición compleja del neurodesarrollo de aparición temprana que afecta al desarrollo cerebral y al comportamiento, caracterizado por dificultades en la comunicación social, patrones de comportamiento, intereses/actividades restringidos o repetitivos y dificultades sensoriales que tienen consecuencias significativas en la vida diaria que se pueden presentar a lo largo de la vida<sup>1</sup>.

La intervención precoz desempeña un papel crucial en el desarrollo socio-comunicativo y emocional más temprano, actuando como puente para otras capacidades más complejas<sup>2</sup>. El objetivo principal de la intervención temprana es maximizar la independencia funcional y la calidad de vida<sup>3</sup>. A pesar de su gran impacto social y personal, el cribado, el diagnóstico y la intervención temprana en el autismo carecen de un consenso y apoyo armonizado en Europa<sup>4</sup>.

Los objetivos de este estudio fueron:

1. Analizar la ruta asistencial y experiencias de los niños autistas en tres países europeos: Italia, España y Reino Unido.
2. Proponer recomendaciones para políticas de salud sobre cómo mejorar esta ruta asistencial y minimizar brechas en la misma.

## Métodos

Se analizó la ruta asistencial de los niños autistas tomando en cuenta la perspectiva de sus cuidadores, la comunidad autista y la de profesionales especialistas en autismo para identificar las principales barreras (brechas) que impiden a los cuidadores de niños autistas recibir información, cribado/diagnóstico, intervención y apoyo a tiempo.

Realizamos una rápida revisión bibliográfica de la ruta asistencial existente en Europa. También realizamos una encuesta dirigida a los cuidadores de niños autistas de 0 a 18 años que viven en Italia, España y Reino Unido. Además, entre 2019 y 2021, los miembros del grupo de trabajo se reunieron en Bruselas y a distancia (debido a la pandemia de la COVID-19) para identificar las principales brechas en esta ruta y sus factores causantes, preparar una encuesta con el fin de evaluar las necesidades no satisfechas de los usuarios de los servicios, discutir los resultados y proponer recomendaciones para los encargados de políticas de salud en Europa.

La encuesta fue aprobada por los comités éticos locales de Italia, España y el Reino Unido.

Se abordaron los siguientes puntos críticos de la ruta asistencial:

1. Cribado/diagnóstico de autismo después de que los cuidadores expresasen sus primeras preocupaciones a los profesionales sanitarios.
2. Intervención una vez confirmado el diagnóstico.
3. Información sobre el acceso a servicios y apoyo a familias y cuidadores de niños autistas.

### Características de la muestra

Edad del niño autista en el momento de la encuesta, media (DE)	10,17 (4,39)
Sexo del niño autista (% varones, % mujeres)	76,8 %, 23,2 %

País	Hombre	Mujer	Total
Italia	129	29	158
España	222	65	287
Reino Unido	158	60	218
Muestra total	509	154	663

### Citas de los encuestados (padres o cuidadores):

«Ninguna persona en los servicios de salud mencionó la posibilidad de autismo hasta que mi hijo tuvo 11 años».

«Los profesionales sanitarios no están formados en autismo».

«No hay suficientes clínicas o servicios de diagnóstico».

«Nunca hemos recibido ningún programa de intervención temprana».

«La intervención temprana es crucial».

## Brechas en la ruta/Necesidades insatisfechas

Ruta asistencial actual (divididas según brechas) promediadas para los tres países en conjunto. Para los datos específicos de cada país, véanse las figuras de la derecha.

### 1. Retraso en el cribado y el diagnóstico:

- El 70 % de los familiares fueron quienes reportaron las primeras preocupaciones sobre el desarrollo o el comportamiento de sus hijos, el 19 % fueron reportadas por el personal de la escuela/guardería, mientras que solo un preocupante 6 % fueron reportadas por el personal sanitario.
- El 28 % de los encuestados declararon que pasó más de un año desde que reportaron sus primeras preocupaciones hasta que se les ofreció una visita de cribado.
- El 44 % de los encuestados señalaron que tardaron más de un año después de la visita de cribado para recibir una evaluación diagnóstica.

### 2. Retraso o falta de acceso a la intervención una vez confirmado el diagnóstico:

- El 36 % de los encuestados afirmó que los niños autistas no recibieron ninguna intervención tras el diagnóstico. A pesar del alto porcentaje respondedores en España e Italia que refirieron que sus hijos recibieron intervención tras el diagnóstico, una buena proporción de estos dependió de la financiación privada o de una combinación entre financiación privada y pública.

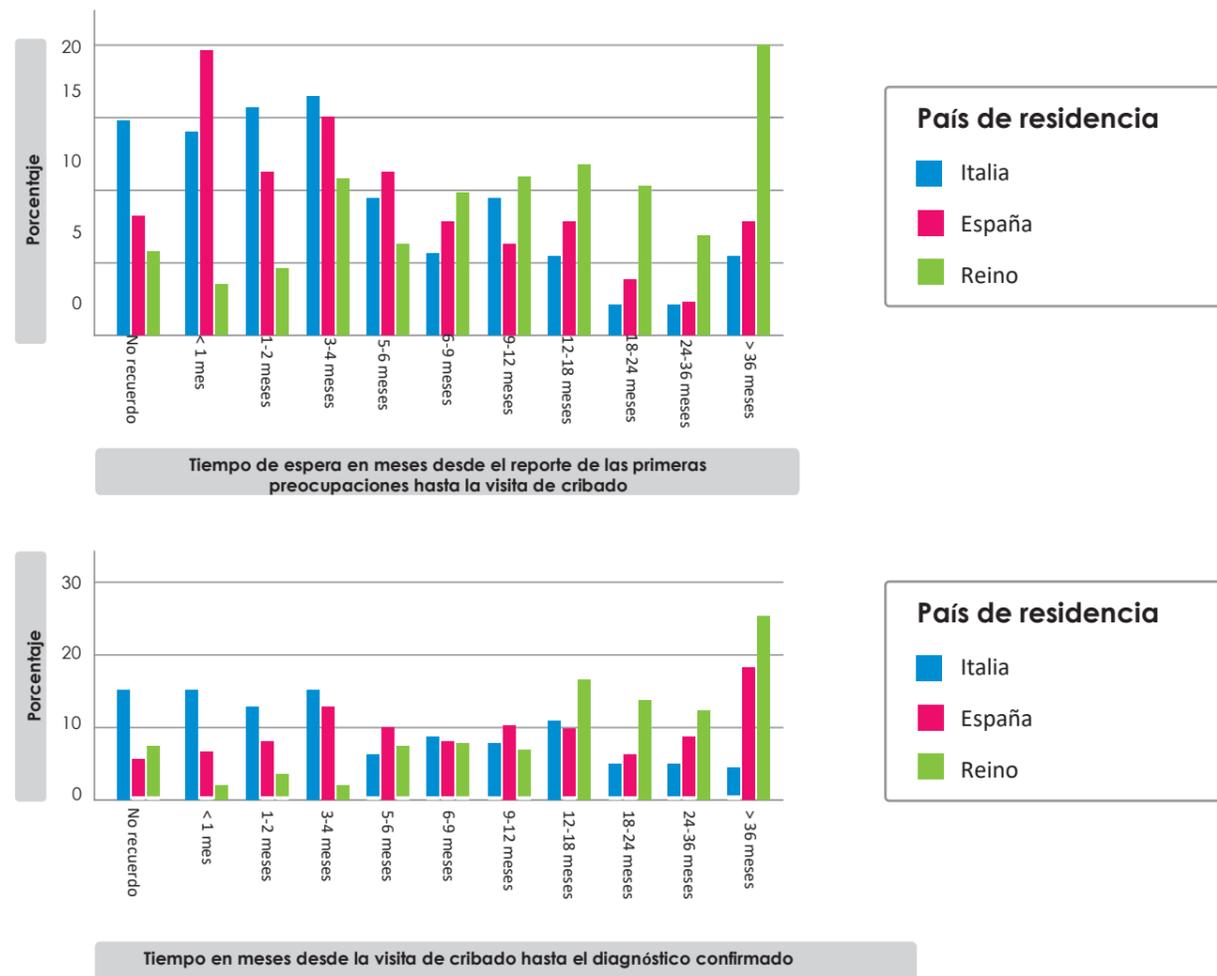
### 3. Información limitada sobre el autismo y sobre cómo acceder a los servicios de detección temprana:

- El 62 % de los encuestados señaló que no fue fácil acceder a la información sobre los servicios de detección temprana.

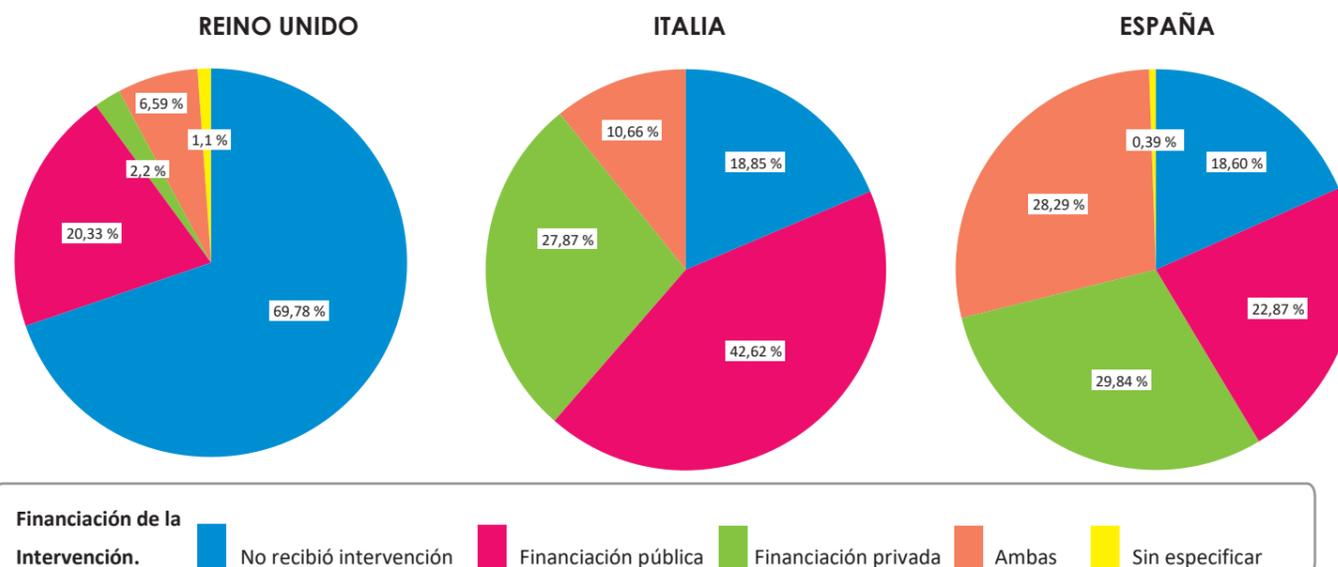
### 4. Falta de apoyo a los padres/cuidadores de niños autistas:

- El 41 % de los encuestados declaró no haber recibido orientación ni apoyo tras plantear sus primeras preocupaciones a su profesional asignado.
- El 30 % de los encuestados afirmó haber recibido muy poco o ningún apoyo tras la confirmación del diagnóstico.
- El 58 % de los cuidadores que participaron en nuestra encuesta afirmaron no haber recibido ningún tipo de formación, orientación o asesoramiento que les ayudara a hacer frente a las dificultades de sus hijos.

### • Tiempos de cribado/diagnóstico en cada país:



### Financiación de la intervención temprana:



## Recomendaciones

- **Sensibilizar** a los padres, los familiares, la comunidad y a los proveedores de atención primaria sobre los hitos típicos del neuro-desarrollo, los primeros signos del autismo y la importancia que tienen la detección precoz y la intervención temprana.
- **Aumentar los programas de triaje específicos para el autismo** en las consultas de bebés sanos.
- Impartir formación sobre autismo a los profesionales sanitarios de atención primaria.
- **Animar a los profesionales a escuchar** las preocupaciones de las familias **y a abordarlas** de inmediato.
- **Reducir los tiempos de espera entre cribado y diagnóstico**, permitiendo así que los niños empiecen los programas de intervención temprana de forma rápida.
- **Aumentar el apoyo** a las familias de niños diagnosticados de autismo.
- **El desarrollo de intervenciones basadas en la evidencia** para las personas autistas y sus familias debe considerarse una prioridad clínica y clave en la investigación.
- **Realizar más evaluaciones** para identificar y aprender de los países o zonas con mejores experiencias reportadas por las familias de niños autistas.
- **Reducir la desigualdad económica.**

## Agradecimientos:

Este trabajo ha recibido el apoyo de UE/EFPIA/SFARI/Autistica/AUTISM SPEAKS, Empresa Común IMI 2 (Iniciativa sobre Medicamentos Innovadores) (subvención de AIMS-2-TRIALS n.º 777394), Servier y Roche.

### Referencias:

Organización Mundial de la Salud 2018; Myers et al., 2021; Magan-Magantoet al., 2017; Berajamo-Martin et al., 2019.



Comunidad de Madrid



# Ruta asistencial para el **autismo** asociado a epilepsia en Europa

**Maria Andreina Mendez, Roberto Canitano, Bethany Oakley, Antonia San José Cáceres, Michela Tinelli, Martin Knapp, James Cusack, Mara Parellada, Pierre Violland, Jan Roderik Plas, Declan Murphy, Vinciane Quidbach, Celso Arango**

*Líder del grupo de trabajo sobre el autismo: Profesor Celso Arango, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

*Traducción al español editada por Maria Andreina Mendez y Celso Arango*

## Introducción

El autismo y la epilepsia están frecuentemente asociados. La prevalencia de la epilepsia en el autismo es mayor que en la población general<sup>1,2</sup>. La electroencefalografía (EEG) se ha utilizado para investigar la epilepsia en el autismo<sup>3</sup>. Se recomienda realizar una EEG si existe sospecha clínica de epilepsia<sup>4</sup>. Sin embargo, la identificación clínica de las crisis epilépticas en el autismo puede ser difícil porque algunas de las características de las crisis epilépticas, como la mirada fija o ausente, la falta de respuesta y los comportamientos motores repetitivos, también son manifestaciones del autismo<sup>5</sup>.

Las condiciones asociadas al autismo, como la epilepsia, tienen un impacto importante en el bienestar de los autistas y de sus familias, contribuyen a reducir la calidad de vida y pueden aumentar la mortalidad prematura<sup>6</sup>. A pesar de ello, en la actualidad faltan estudios que evalúen el trayecto que experimentan los niños autistas con epilepsia asociada y sus familias en Europa.

Los objetivos de este estudio fueron:

1. Analizar la ruta asistencial de los niños autistas con epilepsia asociada en tres países europeos: Italia, España y Reino Unido.
2. Proponer recomendaciones para políticas de salud sobre cómo mejorar este plan asistencial (es decir, minimizar la brecha de tratamiento).

## Métodos

Se analizó la ruta asistencial para identificar las principales barreras que impiden a los padres o cuidadores de niños autistas recibir a tiempo un cribado, diagnóstico y tratamiento de una posible epilepsia asociada.

El objetivo de esta encuesta fue recopilar información sobre la experiencia de los cuidadores con los servicios locales desde el momento en que reportaron dificultades en el comportamiento o desarrollo neurológico de sus hijos (primeras preocupaciones), el momento en que se confirmó el diagnóstico de autismo, si se realizó una EEG, el momento en que está se llevó a cabo, si a los niños autistas se les diagnosticó epilepsia asociada y si se trató la misma.

La encuesta fue aprobada por los comités éticos locales de los tres países.

## Plan actual

552 de los encuestados (n = 663) completaron las preguntas sobre un diagnóstico de epilepsia asociado (Tabla 1).

La mayoría de los encuestados (95 %) que afirmaron que a sus hijos autistas se les había diagnosticado epilepsia asociada dijeron que a sus hijos se les había hecho una EEG. La mayoría de los encuestados (77 %) afirmaron que las EEG estaban financiadas con fondos públicos.

La edad media (en años) en que se diagnosticó la epilepsia fue de 5,4 (DE 3,7) en España, 7,17 (DE 4,3) en Italia y 10,44 (DE 4,54) en el Reino Unido.

La edad media de inicio del tratamiento con antiepilépticos fue de 6,3 (DE 3,98) en España, 6,5 (DE 3,9) en Italia y 10,4 (DE 4,1) en el Reino Unido.

**Tabla 1.**

Características de la muestra	
Edad del niño autista en el momento de la encuesta, media (DE)	10,17 (4,39)
Sexo del niño autista (% varones, % mujeres)	76,8 %, 23,2 %

Diagnóstico simultáneo de epilepsia						
			Italia	España	Reino Unido	Total
Diagnóstico de epilepsia	No	Número	112	221	164	497
		%	94,1 %	88,0 %	90,1 %	90,0 %
	Sí	Número	7	30	18	55
		%	5,9 %	12,0 %	9,9 %	10,0 %
Total		Recuento	119	251	182	552

## Brechas en la ruta/Necesidades insatisfechas

### 1. Retraso en el cribado/diagnóstico de la epilepsia:

El tiempo medio transcurrido desde el diagnóstico confirmado de autismo hasta la realización de las EEG fue de seis meses en España y de un año y medio en el Reino Unido. El tiempo medio transcurrido desde la realización de las EEG hasta el diagnóstico de epilepsia fue de una media de un año en España y en el Reino Unido. La muestra italiana (n = 7) fue demasiado pequeña para incluirla en este análisis (Gráfico 1).

### 1. Falta de tratamiento de la epilepsia asociada:

El 43 % de los niños autistas con epilepsia en España y el 33 % en el Reino Unido no estaban tomando ningún antiepiléptico, mientras que en Italia el 100 % de ellos sí.

### 2. Retraso en el tratamiento de la epilepsia en niños autistas tras el diagnóstico de epilepsia:

El tiempo medio transcurrido desde el diagnóstico de epilepsia hasta el inicio de la medicación fue de una media de quince meses en España, mientras que en el Reino Unido la medicación se prescribió tres meses antes de que un especialista en epilepsia confirmara el diagnóstico de epilepsia. La muestra italiana (n = 7) era demasiado pequeña para incluirla en este análisis.

### 3. Uso de múltiples fármacos antiepilépticos:

El 43 % de los encuestados en España afirmaron que a sus hijos se les prescribían múltiples fármacos antiepilépticos (Gráfico 2).

## Recomendaciones

- **Informar a** los padres/cuidadores de niños autistas y al personal sanitario sobre la frecuente asociación entre autismo y epilepsia.
- **Proporcionar información** sobre las características de las convulsiones, la gestión de crisis y soporte vital básico a los cuidadores de niños autistas.
- **Remitir** al niño autista a un especialista en epilepsia para el cribado, **diagnóstico y tratamiento oportunos de la epilepsia asociada**.
- Si existen sospechas de epilepsia, **debe realizarse una EEG**.
- **El desarrollo de guías clínicas armonizadas basadas en la evidencia y específicas** para la evaluación y el tratamiento de la epilepsia asociada al autismo debe considerarse una prioridad clínica y de investigación en Europa.
- **Evitar** el uso de múltiples fármacos antiepilépticos en niños autistas; la elección del tratamiento debe hacerla el especialista (de acuerdo con los cuidadores) y basarse en el tipo de crisis o síndrome epiléptico.
- **Seguimiento clínico** de los niños autistas con epilepsia diagnosticada al menos dos veces al año.

Gráfico 1.

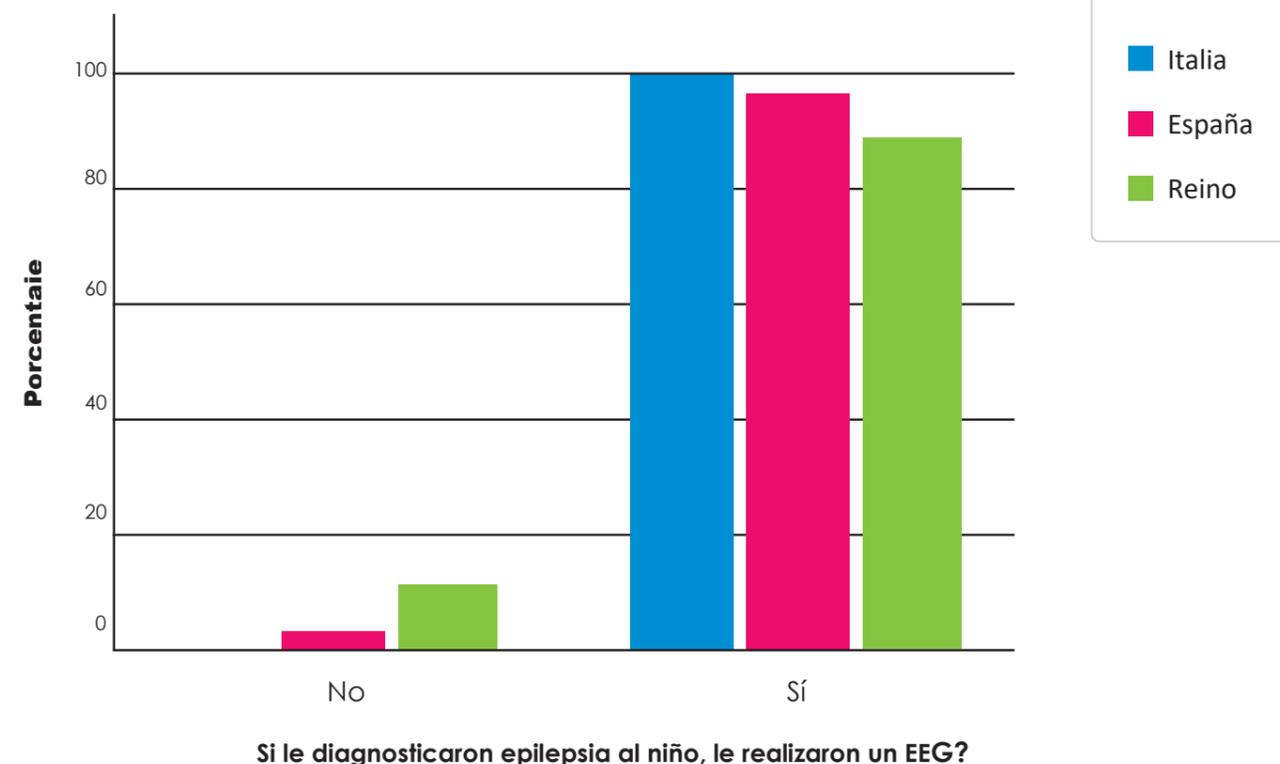
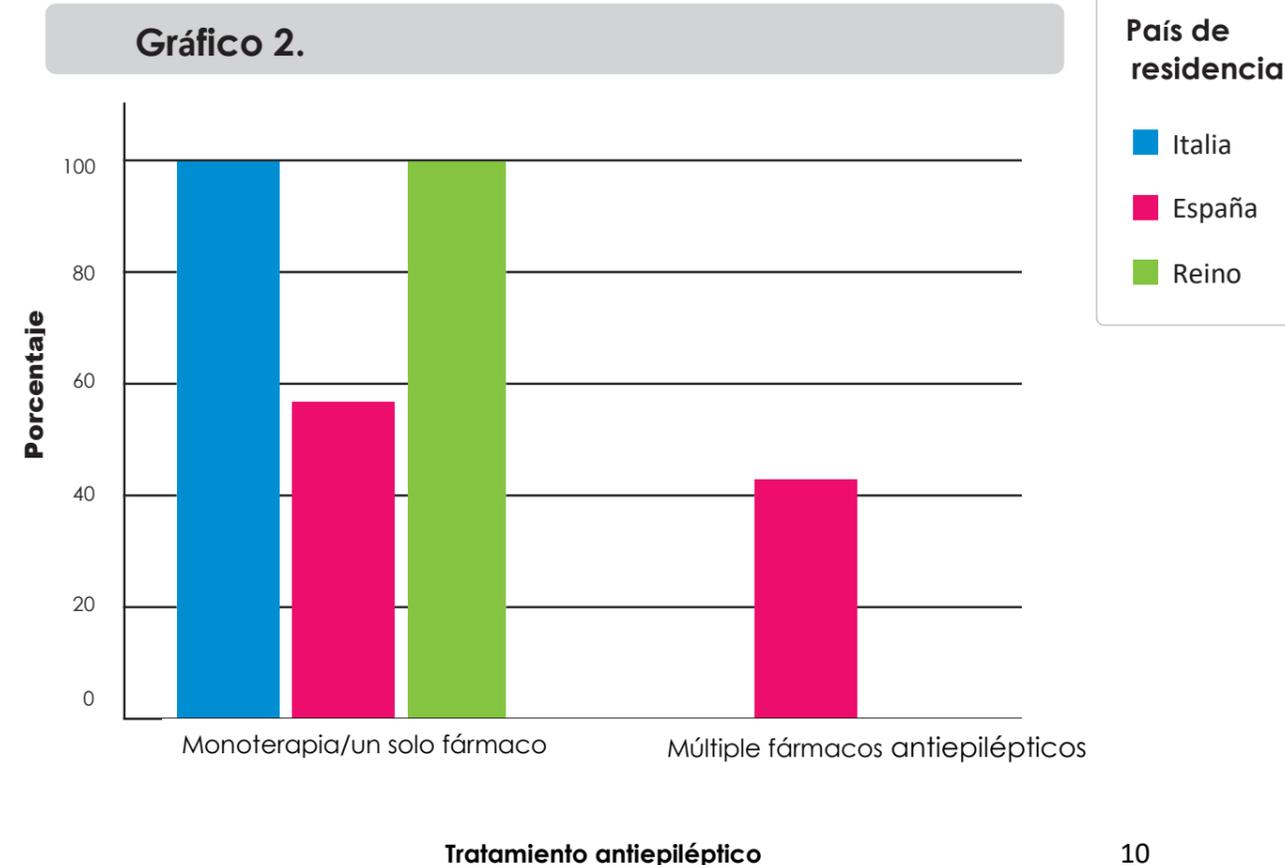


Gráfico 2.





## Agradecimientos:

Este trabajo ha recibido el apoyo de UE/EFPIA/SFARI/Autistica/AUTISM SPEAKS, Empresa Común IMI 2 (Iniciativa sobre Medicamentos Innovadores) (subvención de AIMS-2-TRIALS n.º 777394), Servier y Roche.

## Referencias:

1Lukmanji *et al.*, 2019; 2Tuchman *et al.*, 2019; 3Holler *et al.*, 2018; 4NICE 2021; 5Minshew *et al.*, 1997; 6Mason *et al.*, 2018.

