

Trastorno del Espectro Autista en niños, niñas y adolescentes, una actualización

Autism spectrum disorder in children and adolescents, an update

Emanuel Bellantonio^a, Anabella Solange Escalante^a, Analía Ciardullo^b, Fátima Díaz^b, Hugo Pandullo^c

Resumen

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por desafíos en la comunicación social y la conducta, que aparecen en etapas tempranas de la vida y muestran una elevada heterogeneidad clínica. Presenta una alta heredabilidad, con causa multifactorial (factores medioambientales, epigenéticos y genéticos que alteren la neurogénesis y sinaptogénesis temprana). Se estima una prevalencia mundial entre el 1 y el 2 %, aunque hay alertas de un aumento en su incidencia. El diagnóstico temprano y su tratamiento precoz pueden mejorar el pronóstico. El médico de cabecera tiene un rol crucial en la detección, el acompañamiento y el seguimiento del paciente y su familia. El diagnóstico es clínico, se basa en la observación de la conducta, la entrevista orientada al desarrollo, los reportes de diversos ámbitos y un examen físico completo, realizado por profesionales con experiencia, mientras que las herramientas estandarizadas y los exámenes complementarios deben realizarse según el juicio clínico. Se recomiendan las intervenciones tempranas y basadas en la evidencia científica, orientadas a mejorar las habilidades en áreas con desafíos y aprovechar las fortalezas, minimizar las barreras y optimizar el ambiente. Los recursos de apoyo deben contribuir a mejorar el perfil funcional y la participación social.

Abstract

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder characterized by challenges in social communication and behavior, with early-onset in life, and high clinical heterogeneity. It has an elevated heritability with a multifactorial cause (environmental, epigenetic, and genetic factors that alter neurogenesis and early synaptogenesis). The global prevalence is estimated between 1-2 %, although there are warnings of increased incidence. There are risk factors related to pre-conception, prenatal, and early postnatal events. Timely identification, accurate diagnosis, and early treatment can improve prognosis. The pediatrician or family doctor has a crucial role in the detection and monitoring of the patient and their family. The diagnosis is clinical, based on behavioral observation, development-oriented interviews, reports from various areas, and a complete physical examination performed by experienced professionals. Standardized tools and complementary examinations should be ordered based on clinical judgment. Associated conditions such as other neurodevelopmental disorders, psychiatric conditions, medical and sensory problems should be investigated. Diagnosis in women is challenging due to professional bias and a differential clinical presentation. Early interventions are recommended, implemented timely, and based on scientific evidence. It should focus on improving skills in challenging areas and leveraging strengths, minimizing barriers, and optimizing the environment. This therapeutic support must contribute to improving the functioning profile and social participation.

Palabras clave: Trastorno del Espectro Autista, Trastornos del Neurodesarrollo, Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud, Neurogénesis, Participación Social. Keywords: Autism Spectrum Disorder, Neurodevelopmental Disorders, International Classification of Functioning Disability and Health, Neurogenesis, Social Participation.

Bellantonio E, Escalante AE, Ciardullo A, et al.. Trastorno del Espectro Autista en niños, niñas y adolescentes, una actualización. Evid Actual Pract Ambul. 2024;24(4):e007130. Available from: <https://dx.doi.org/10.51987/evidencia.v28i1.7130>.

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) o Condición del Espectro Autista (CEA) refiere a una categoría diagnóstica dentro de los trastornos del neurodesarrollo caracterizado por dos grandes núcleos de desafíos y dificultades: en la comunicación social y en la conducta (patrón de intereses o comportamientos repetitivos, restringidos, estereotipados y desafíos en el procesamiento sensorial)^{1,2}.

Estas manifestaciones aparecen durante el período del desarrollo de los niños, niñas y adolescentes (NNyA), generalmente con un impacto de por vida³ y su expresión es profundamente heterogénea a nivel intraindividual e interindividual, por lo que constituyen un espectro⁴. Presentan alta heredabilidad y tienen una causa multifactorial: factores medioambientales, epigenéticos y genéticos que alteran la neurogénesis y la sinaptogénesis en

forma temprana.

Además, las personas con autismo tienen diferente nivel de lenguaje y coeficiente intelectual, lo que repercute en su desempeño y determina una gran variabilidad en la necesidad de recursos de apoyo (educativos, sanitarios y/o sociales) entre personas con el mismo diagnóstico, lo cual determina el grado de severidad⁵. La necesidad de recursos de apoyo y de medidas de cuidado suele ser alta, impactando en la dinámica familiar⁶ y los recursos comunitarios¹, por lo que su abordaje integral e interdisciplinario constituye un tema crucial para la medicina asistencial, la investigación y la formación profesional.

Epidemiología

Reportes recientes de la literatura alertan sobre un aumento de la prevalencia de TEA en las últimas décadas⁷. Esto ha incre-

^a Servicio de Pediatría, Consultorio de Neurodesarrollo, Hospital Ramos Mejía. emanuelbellantonio@gmail.com

^b Servicio de Pediatría, Hospital Ramos Mejía.

^c Dirección, Hospital Ramos Mejía.



mentado la demanda de servicios de diagnóstico y tratamiento para NNyA en los servicios de salud y educación. La discusión de fondo apunta a distinguir si este aumento de casos corresponde a un aumento de la incidencia o bien responde a cambios en las prácticas diagnósticas que permiten identificar mejor a los individuos que presentan la condición⁷. Bajo el segundo supuesto, las principales causas que explican este fenómeno parecen estar vinculadas al cambio en los criterios de las categorías diagnósticas con la correspondiente sustitución diagnóstica y el aumento de la percepción social y el conocimiento sobre la temática. Quienes sostienen un aumento real de casos postulan como principales causas el incremento de la sobrevivencia de niños y niñas con condiciones crónicas en la infancia que manifiestan la llamada 'nueva morbilidad'⁸, el aumento de la edad de los progenitores y el impacto del exposoma (tóxicos ambientales, factores nutricionales, fármacos y todas las exposiciones ambientales a las que el ser humano está sometido desde el nacimiento)⁹. Estas propuestas están siendo reevaluadas bajo el marco de la hipótesis del origen de la salud y la enfermedad durante el desarrollo (DOHaD, por las iniciales en inglés de *Developmental Origins of Health and Disease*)¹⁰. Los expertos consideran que ambos enfoques permiten explicar el aumento de la prevalencia de este problema.

La prevalencia mundial del TEA ha sido estimada entre 1 y 2%^{1,11}, con un ratio varón-mujer de 4:1. Hay reportes, como el de un programa de vigilancia de los EE.UU. publicado en 2020, que llegan a informar cifras de uno de cada 36 en niños y niñas de ocho años¹². La heredabilidad de la condición es alta. Hay estudios que remarcan la presencia de antecedentes familiares tanto de TEA como de otros trastornos del desarrollo y la alta recurrencia en familiares de primer grado, en especial en gemelos monocigotas¹¹, como profundizaremos en el apartado siguiente. Alrededor del 75% de las personas diagnosticadas con TEA presentan además otra condición asociada, como el trastorno de déficit de atención e hiperactividad o los trastornos de ansiedad⁴. Alrededor del 30% presenta discapacidad intelectual asociada y una proporción similar de pacientes es mínimamente verbal¹.

Fisiopatología

El TEA puede ser considerado como una condición neurobiológica de alta heredabilidad en la que intervienen alteraciones genéticas de distintos tipos en interacción con factores ambientales, lo que resulta en fenotipos específicos. Varias líneas de investigación indican que este trastorno está asociado a desórdenes en la organización neuronal, la conectividad cortical y las vías de los neurotransmisores¹³.

Diferentes enfoques han sido utilizados para evaluar las anomalías cerebrales en el TEA, incluyendo la evaluación clínica, las neuroimágenes y los estudios neuropatológicos. Un hallazgo constante es la alteración del crecimiento cerebral, con un tamaño cerebral pequeño al nacer seguido de un aumento repentino y excesivo entre uno a dos meses y seis a 14 meses de edad¹. Además ha sido demostrado que también ocurre un patrón anormal de sobrecrecimiento en el lóbulo frontal, el cerebelo y las estructuras límbicas entre los dos y cuatro años de edad, seguido de una ralentización anormal en el crecimiento cerebral. Estas regiones están íntimamente relacionadas con el desarrollo de habilidades sociales, de comunicación y motoras que están afectadas en el TEA¹⁴.

Los estudios de neuroimagen también han mostrado un aumento general del volumen cerebral asociado con un aumento de la sustancia blanca subcortical en el lóbulo frontal y patrones anormales de crecimiento en la corteza, la amígdala y las formaciones hipocámpales. Hay evidencia que respalda la teoría de un

sobrecrecimiento de las conexiones intrahemisféricas y cortico-corticales en detrimento de las conexiones interhemisféricas¹³.

En resumen, los estudios clínicos, de neuroimagen y neuropatológicos respaldan la hipótesis de que los TEA son trastornos de la organización neurocortical que causan alteraciones en el procesamiento de la información en diferentes niveles del sistema nervioso, desde la organización sináptica y dendrítica hasta la conectividad de las vías y la estructura cerebral¹³.

Hay una clara contribución de los factores genéticos en la etiopatogenia del TEA, pero no ha sido identificado aún un factor genético único⁵. La heredabilidad es alta, el riesgo de recurrencia en hermanos oscila entre el 10 y el 20%¹⁵, y en algunos casos pueden reconocerse características similares en familiares que no llegan a reunir los criterios diagnósticos de TEA (fenotipo ampliado)¹⁶. La base genética del autismo es heterogénea y las diversas proteínas afectadas participan en innumerables funciones neuronales (adhesión celular, señalización, exportación nuclear, control transcripcional)². Fueron identificadas alteraciones genéticas en más de 1.000 genes, las cuales incluyen aneuploidías, variaciones en el número de copias, inserciones, deleciones y variaciones de un solo nucleótido. En algunos casos, la asociación con síndromes genéticos es muy clara, como en el complejo de esclerosis tuberosa, el síndrome de fragilidad del X, el síndrome de Down, etc. (autismo síndromico o secundario)^{5,17}. Estos pacientes suelen tener anomalías congénitas, fenotipos conductuales más canalizados y mayor compromiso cognitivo. Otros casos no presentan anomalías congénitas asociadas (autismo idiopático o primario)¹⁷.

Los factores genéticos en general aumentan la susceptibilidad para presentar la condición, y su interacción con factores ambientales suele incrementar el riesgo de presentar autismo a través de varios mecanismos subyacentes complejos, como efectos epigenéticos mediados por la inflamación y estrés oxidativo, o daño hipóxico e isquémico¹⁸. Debido a esto, muchas investigaciones han intentado clarificar qué aspectos ambientales influyen en el establecimiento del TEA^{2,9}. Ciertos factores están fuertemente asociados con el autismo, como la enfermedad hipóxica-isquémica, la prematuridad¹⁹, la obesidad materna y la diabetes gestacional²⁰, el uso de ácido valproico en el embarazo²¹, las infecciones intrauterinas (p. ej., rubéola, citomegalovirus) y la edad avanzada de los progenitores. Por otro lado, se ha determinado que otros factores no están asociados al riesgo de presentar autismo como las vacunas, el parto vaginal o la cesárea, el uso de técnicas de reproducción asistida, el parto prolongado o la ruptura prematura de membranas². Finalmente, la evidencia no es concluyente acerca del rol de otros factores como la exposición a pesticidas, la polución o la historia de autoinmunidad en la familia^{1,18,22}.

Diagnóstico

La identificación oportuna, el diagnóstico temprano y el tratamiento precoz pueden mejorar el pronóstico en una proporción significativa de personas con TEA²³. El médico de cabecera (pediatra, médico de familia o general) tiene un rol fundamental en la detección de NNyA con sospecha de presentar esta condición⁵. Esto resulta posible gracias a la vigilancia del desarrollo de sus pacientes durante los controles periódicos de salud y por ser destinatario de las preocupaciones familiares, las cuales tienen alto grado de sensibilidad^{22,24}.

La Tabla 1 sintetiza algunas herramientas para considerar durante el proceso de vigilancia del desarrollo de NNyA, orientadas a detectar la presencia de dificultades en la comunicación, la interacción social y la conducta.

Tabla 1. Herramientas para la detección del TEA en la vigilancia del desarrollo de niños, niñas y adolescentes.

Edad	Área	Preguntas guía para la evaluación
Menores de dos años	Comunicación e interacción social	<p>¿Utiliza la mirada para comunicar necesidades, compartir intereses? ¿Puede mirar hacia donde otros señalan?</p> <p>¿Responde cuando se lo llama por su nombre?</p> <p>¿De qué forma pide lo que quiere? (interrogar sobre uso de gestos: señalar para pedir y mostrar, negar y asentir con la cabeza, saludar con la mano, entre otros)</p> <p>¿Demuestra sus emociones a través de expresiones faciales?</p> <p>¿Muestra interés por otras personas?</p> <p>¿Balbucea como si 'conversara' con los adultos? ¿Usa alguna palabra?</p>
	Conducta	<p>¿Cómo es su juego? Interrogar sobre la presencia de juego repetitivo, interés sensorial marcado en los materiales</p> <p>¿Limita acciones sencillas de otras personas?</p> <p>¿Presenta alguna reacción excesiva a estímulos del ambiente como ruidos, olores, texturas o luces?</p> <p>¿Hace algún movimiento con su cuerpo?</p>
Edad preescolar	Comunicación e interacción social	<p><i>A lo antes mencionado, agregar:</i> ¿Presenta retraso en el lenguaje comprensivo y/o expresivo? ¿Repite frecuentemente palabras o frases determinadas (ecolalias)?</p> <p>¿Utiliza en forma apropiada los pronombres o los invierte? (por ej. '¿Quieres agua?' para pedir agua)</p> <p>¿Utiliza la mano de otra persona para pedir lo que quiere o alcanzar algo (uso instrumental) ?</p> <p>¿Muestra interés en otros niños o personas? Interrogar sobre cómo reacciona ante la presencia de otros niños, si puede acercarse a ellos o aceptar la interacción</p>
	Conducta	<p><i>A lo antes mencionado, agregar:</i> ¿Muestra juego simbólico e imaginativo?</p> <p>¿Presenta intereses muy focalizados o inusuales para su edad?</p> <p>¿Cómo reacciona frente a los cambios o nuevas situaciones?</p> <p>¿Muestra una tendencia a que las cosas siempre sean de la misma manera?</p>
Edad escolar	Comunicación e interacción social	<p><i>A lo antes mencionado, agregar:</i> ¿Puede sostener una conversación donde mantenga un intercambio de ida y vuelta?</p> <p>¿Utiliza algún tono de voz o entonación particular (prosodia)?</p> <p>¿Presenta conversaciones enfocadas en sus propios temas de interés?</p> <p>¿Comprende frases literales, de doble sentido y bromas?</p> <p>¿Cambia su comportamiento según el interlocutor?</p> <p>¿Tiene un grupo de pertenencia o amigos?</p>
	Conducta	<p><i>A lo antes mencionado, agregar:</i> ¿Puede jugar con otros niños a juegos de roles o simulación?</p> <p>¿Reacciona de manera muy excesiva a determinadas circunstancias? ¿Se enoja ante cambios de rutinas, imprevistos?</p> <p>¿Se muestra muy insistente en hacer algo de la misma forma (presencia de rutinas/rituales)?</p>

El rol del médico de cabecera en la organización y coordinación de las acciones diagnósticas y terapéuticas, el abordaje de los problemas de salud típicos de la edad y algunos propios de la condición lo convierten en un interlocutor crucial²⁵. La identificación oportuna constituye un desafío en la práctica pediátrica, en especial en el primer nivel de atención y en presencia de determinantes medioambientales adversos como la pobreza y la falta de oportunidades⁸. Los problemas del desarrollo son un motivo muy frecuente de consulta y las acciones de promoción y prevención relacionada con el desarrollo infantil son costoefectivas²⁶.

Si bien algunas guías internacionales sugieren la instrumentación de pruebas de tamizaje específicas, como la lista de cotejo para autismo en niños pequeños modificada *M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)* o el cuestionario de comunicación social SCQ (*Social Communication Questionnaire*)^{1,11}, el consenso desarrollado por el Ministerio de Salud de Argentina para el diagnóstico y tratamiento de personas con TEA no recomienda utilizarlas²⁷. Sí, en cambio, hay recomendaciones locales para que la vigilancia del desarrollo se efectúe en forma sistemática y que los niños reciban al menos en dos oportunidades una

prueba de pesquisa formal para detectar problemas inaparentes del desarrollo infantil²⁶.

Gran parte de los desafíos que presentan estos niños son detectados en el primer nivel de atención y su abordaje no requiere demasiada complejidad^{23,25}. Los principales motivos de preocupación son el retraso o la ausencia del lenguaje y las dificultades en la conducta, y suelen aparecer desde los 15 o 18 meses. El paso entre la etapa de detección o sospecha a la evaluación diagnóstica suele presentar demora debido a la dificultad para acceder a equipos especializados²⁸. Para superar este obstáculo, algunos autores proponen fortalecer las habilidades diagnósticas de los profesionales del primer nivel de atención y no postergar los recursos de apoyo terapéutico a la espera de turnos de especialistas o estudios médicos específicos^{23,29}.

El diagnóstico es clínico y realizado por profesionales entrenados; no existen en la actualidad marcadores biológicos que hayan demostrado una validez predictiva suficiente^{1,22,27}. Este se basa en la identificación de los criterios definidos por los manuales que codifican los diagnósticos categóricos, como el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, quinta edición (*DSM-*

5)³⁰ y la Clasificación Internacional de Enfermedades, 11a. edición (CIE-11)³¹. Si bien los reportes en la literatura sostienen que los diagnósticos realizados cerca de los 18 a 24 meses son estables en el tiempo^{3,32,33}, la media de edad en la que se realiza el diagnóstico está cercana a los cuatro años (rango entre tres y seis años), incluso en países de altos ingresos³⁴, con una demora de alrededor de un año luego de iniciadas las preocupaciones familiares o establecida la sospecha clínica²⁸. El diagnóstico tardío (realizado luego de los seis años)³⁵ implica la pérdida de oportunidades terapéuticas¹ y se explica por motivos sociodemográficos (pobreza, minorías étnico-religiosas, migración, nivel educativo de la familia), dificultades en la organización asistencial (formación de profesionales, fragmentación del sistema, articulación entre los niveles sanitarios) y factores personales (menor severidad de los síntomas, género femenino, condiciones asociadas)³⁵.

Las diferentes guías y consensos, tanto nacionales como internacionales, recomiendan que los diagnósticos sean realizados por equipos con amplia experiencia en evaluaciones del desa-

rrollo y conformación interdisciplinaria^{4,22,27}. Para su realización es fundamental la observación clínica de la conducta, recabando datos confiables a través de una entrevista orientada al desarrollo, reportes de otros ámbitos —como el escolar— y un examen físico completo, dirigido a identificar signos que orientan a diagnósticos diferenciales o condiciones asociadas^{22,27}. El uso de herramientas estandarizadas y validadas específicas —como la escala de observación para el diagnóstico del autismo ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*), la escala de autismo infantil CARS (*Childhood Autism Rating Scale*) o la entrevista diagnóstica de autismo revisada ADI-R (*Autism Diagnostic Interview Revised*)— pueden ser consideradas de forma individualizada según el criterio de los profesionales, quienes deben estar familiarizados con su aplicación. La función de estos instrumentos es apoyar el juicio clínico, no reemplazarlo²². De la misma manera, los exámenes complementarios deben ser solicitados en función de los hallazgos clínicos y el juicio profesional, no de manera rutinaria³⁶ (ver Tabla 2).

Tabla 2. Recomendaciones para la solicitud de exámenes complementarios en los pacientes con sospecha de TEA.

Métodos complementarios	Indicaciones
Evaluación genética	En todos los casos para algunas guías ¹ ; cuando hay discapacidad intelectual, dismorfias u otros hallazgos en otras ²²
Neuroimagen	Regresión atípica, micro o macrocefalia, epilepsia, síndrome genético, alteraciones en el examen físico neurológico
Estudios electroencefalográficos	Regresión atípica, epilepsia, malformaciones corticales del sistema nervioso central
Estudios metabólicos	Presencia de signos y síntomas compatibles, hipotonía, debilidad muscular ¹ , antecedentes familiares y dismorfias
Evaluación auditiva	Compromiso del lenguaje expresivo y comprensivo
Evaluación visual	Pobre contacto visual, inatención visual, comportamientos estereotipados visuales

Las guías recomiendan, a su vez, pesquisar y evaluar condiciones asociadas (otros trastornos del desarrollo, de conducta, ansiedad) a través de evaluaciones cognitivas, del lenguaje, de las funciones adaptativa, motora y sensorial, haciendo especial hincapié en la detección de déficits auditivos y visuales^{1,22,27} (ver Tabla 2).

En relación al diagnóstico etiológico, la evaluación genética está recomendada con el fin de estimar el riesgo de recurrencia en futuras gestas y la identificación de condiciones asociadas³⁷. Si bien las guías internacionales sugieren algoritmos para la solicitud de estudios (microarrays, estudios de secuenciación, cariotipos)^{1,37}, se recomienda que estas pruebas diagnósticas sean realizadas en función de los hallazgos clínicos y del criterio de profesionales idóneos³⁶.

Otro aspecto a considerar es la asociación frecuente del TEA con problemas nutricionales y alimentarios como la obesidad, la selectividad alimentaria o el hábito de pica, que obedecen a causas multifactoriales y requieren acciones específicas. También son frecuentes los problemas del sueño, con una prevalencia variable entre el 50 y el 80% según la bibliografía³⁸. El riesgo aumentado de presentar epilepsia en forma asociada en estos pacientes exige estar muy atentos en la evaluación clínica, pero no se recomiendan estudios de rutina^{1,36}. Hay reportes que informan una mayor prevalencia de enfermedades gastrointestinales. Muchos de estos cuadros están relacionados con los desafíos

del procesamiento sensorial, la inflexibilidad conductual y los síntomas de ansiedad³⁷.

Luego del diagnóstico se recomienda brindar información confiable a las familias²². También son útiles las asociaciones de padres para el apoyo comunitario³⁹. El diagnóstico oportuno y el seguimiento apropiado de estos niños y niñas requiere de una comunicación idónea entre los diferentes niveles de atención y, a su vez, entre los sectores de salud y educación, conformando así una red integral de servicios con impacto en el funcionamiento y la participación diaria²⁵ (ver Figura 1).

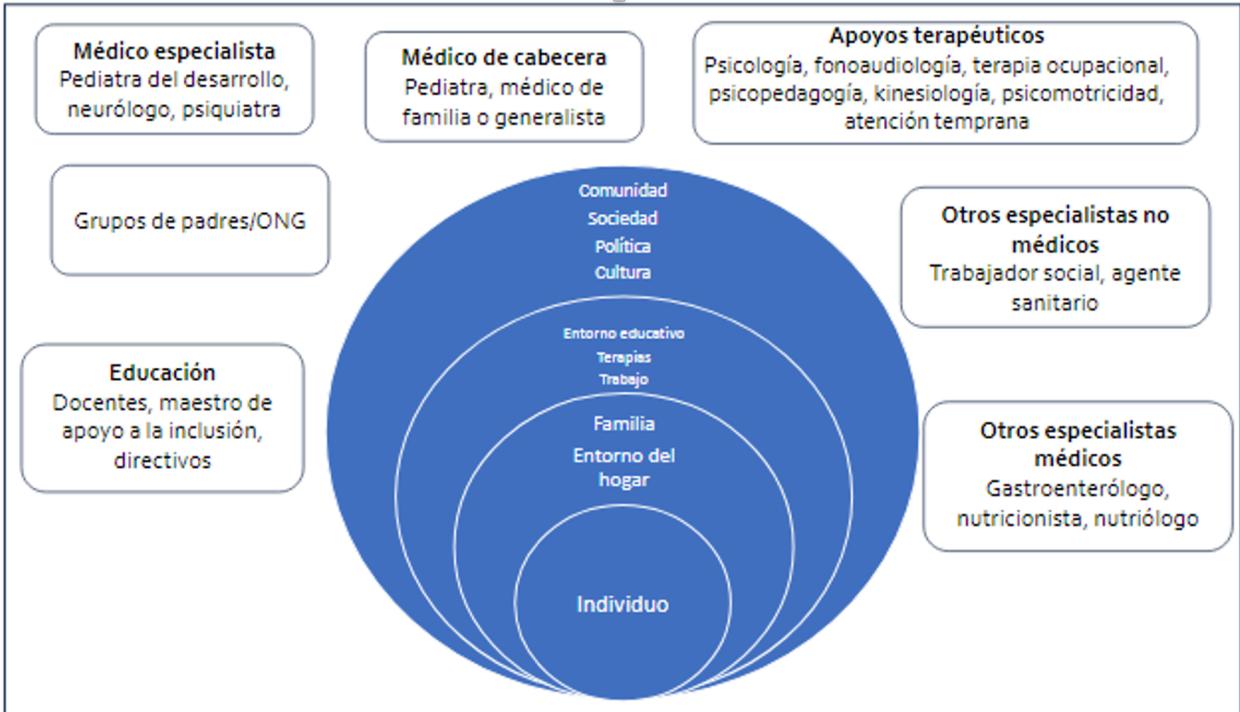
Características clínicas

Las características del TEA han sido definidas en dos grandes áreas: la comunicación social y la conducta. Los criterios del DSM-5 para el TEA fueron agrupados en cinco categorías (grupos A a E), sintetizados en la Tabla 3³⁰.

Es muy importante destacar que existe una gran variabilidad y heterogeneidad en las características de los NNyA con TEA. Los síntomas están presentes en la niñez temprana, pero las características clínicas pueden manifestarse de modos o formas diferentes a distintas edades, y en cada individuo pueden cambiar a lo largo del tiempo o modificarse de acuerdo a las demandas del ambiente, las condiciones coexistentes y las intervenciones escolares y terapéuticas recibidas^{5,11}.

La Tabla 4 describe algunas características clínicas relevantes según las áreas del desarrollo afectadas.

Figura 1. Esquema de apoyos interdisciplinarios recomendados en el contexto de los niños, niñas y adolescentes con trastorno del espectro autista. Modificado de Cafiero, P. *Pediatría del desarrollo y la conducta: De la teoría a la práctica clínica*. 2023. Ed. Journal⁵. Abreviatura: ONG: organizaciones no gubernamentales



Trayectorias

Los perfiles de los niños y niñas con TEA pueden cambiar a lo largo del desarrollo. Varios estudios acuerdan en que el diagnóstico de TEA permanece estable cuando es realizado entre el segundo y tercer año de vida. Sin embargo, muchos niños experimentan mejoras, sobre todo en aspectos relacionados con la comunicación. La trayectoria en la socialización presenta mayor variabilidad, con algunos niños que desarrollan mejoras y otros que persisten con dificultades marcadas. En la conducta se observa mayor estabilidad. Las trayectorias tienden a mejorar principalmente antes de los seis años, luego se estabilizan².

Se ha descrito que un subgrupo de niños y niñas —conocidos como ‘bloomers’ o ‘florecentes’— que al momento del diagnóstico de TEA presentan síntomas severos y luego desarrollan una rápida mejora en todas las áreas. Los aspectos asociados a esta trayectoria son un mejor nivel cognitivo y factores ambientales favorables⁴⁰. No se han observado diferencias en las trayectorias relacionadas al género.

Recientemente, el nombre ‘autismo profundo’ fue propuesto para caracterizar al subgrupo de personas con compromiso intelectual severo, mínimamente verbales y que requieren supervisión constante y recursos de apoyo significativos⁴, cuya prevalencia estimada es del 26,7%⁴¹. Esta categoría busca visibilizar a este subgrupo de pacientes con TEA con alto riesgo de marginalización, falta de acceso a tratamientos, servicios e investigación, a pesar de ser quienes más apoyo necesitan⁴². Otras voces advierten la posibilidad de que esta categorización aumente su estigmatización.

Tabla 3. Criterios diagnósticos del trastorno del espectro autista propuestos por el DSM-5³⁰

<p>A. Déficits persistentes en la comunicación social e interacción social a lo largo de múltiples contextos, de los siguientes síntomas (actuales o pasados):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Déficit en la reciprocidad socioemocional 2. Déficit en la comunicación no verbal 3. Déficit para desarrollar, mantener o comprender relaciones
<p>B. Patrones repetitivos y restringidos de conductas, actividades e intereses que se manifiestan en al menos dos de los siguientes síntomas (actuales o pasados):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Conductas estereotipadas y repetitivas 2. Insistencia en la repetición, invariabilidad 3. Intereses altamente restringidos 4. Hiper o hiposensibilidad sensorial o interés en estímulos sensoriales
<p>C. Los síntomas deben estar presentes en el período de desarrollo temprano (aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que las demandas del entorno excedan las capacidades del niño o niña, o pueden verse enmascaradas en momentos posteriores de la vida por habilidades aprendidas)</p>
<p>D. Los síntomas causan alteraciones clínicamente significativas a nivel social, ocupacional o en otras áreas importantes del funcionamiento actual</p>
<p>E. Estas alteraciones no se explican mejor por la presencia de una discapacidad intelectual o un retraso global del desarrollo</p>

Tabla 4. Características clínicas según las áreas del desarrollo involucradas y el grupo etario

Área del desarrollo	Edad	Características clínicas
Déficit en comunicación	Niños pequeños, preescolares	<ul style="list-style-type: none"> Contacto visual inapropiado Retraso del lenguaje verbal o lenguaje verbal inusual (jerga, prosodia, confusión de pronombres, repetición de palabras o frases, ecolalias) Escaso repertorio de gestos Uso instrumental del adulto Falta de atención conjunta
	Niños escolares o mayores	<ul style="list-style-type: none"> Alteración en aspectos pragmáticos del lenguaje: <ul style="list-style-type: none"> - Comunicación inapropiada al contexto - Falta de reciprocidad en la conversación - Uso literal del lenguaje - Entonación peculiar (prosodia) - Dificultad en comprensión de bromas, dobles sentidos - Vocabulario extenso o hiperformal
Déficit en interacción social	Niños pequeños, preescolares	<ul style="list-style-type: none"> Escasa interacción visual Falta de respuesta al llamado por el nombre Escasa atención social Poco interés en pares Reducción o ausencia de imitación
	Niños escolares o mayores	<ul style="list-style-type: none"> Desafíos para interactuar o sostener la interacción con otros Poca comprensión de emociones o expresiones faciales Reducción o ausencia de interés social Comentarios inapropiados o fuera de lugar
Patrón inusual de conductas, intereses o comportamientos repetitivos o restringidos	Niños pequeños, preescolares	<ul style="list-style-type: none"> Reducción o ausencia de juego imaginativo y simbólico variado Juego repetitivo y estereotipado Intereses inusuales o restringidos, o conductas rígidas y repetitivas Movimientos estereotipados (aleteo, balanceos, caminar en puntas de pie, movimientos con las manos, muecas) Extrema reactividad emocional frente a situaciones nuevas o cambios Reacción excesiva o disminuida frente a estímulos sensoriales (olores, sonidos, texturas, incluyendo la reacciones a alimentos) Ecolalias, repetición de frases
	Niños escolares o mayores	<ul style="list-style-type: none"> Conducta rígida o inflexible Intereses inusuales o restringidos, o conductas rígidas y repetitivas Fuerte adherencia a reglas y normas Movimientos estereotipados (aleteo, balanceos, caminar en puntas de pie, movimientos con las manos, muecas) Extrema reactividad emocional frente a situaciones nuevas o cambios Reacción excesiva o disminuida frente a estímulos sensoriales (olores, sonidos, texturas, incluyendo la reacciones a alimentos) Ecolalias inmediatas o diferidas

A su vez, la literatura alerta sobre las dificultades que tienen las niñas y mujeres para llegar al diagnóstico²². Es más frecuente el diagnóstico de TEA en varones, en forma independiente de la edad considerada. En mujeres, este suele ser más tardío⁴³. Este fenómeno puede ser analizado desde dos grandes puntos de vista: la existencia de un efecto protector femenino y la apelación al infradiagnóstico. En el primero se jerarquizan las hipótesis que postulan la existencia de factores protectores intrínsecos en la población femenina, diferencias en la estructura cerebral que determinan que en las mujeres se requiera un impacto genético y ambiental mayor que en los varones para desarrollar TEA. Sin embargo, más allá de la existencia de estos factores protecto-

res, hay evidencia de que las herramientas diagnósticas estandarizadas presentan mayor dificultad para detectar autismo en las mujeres, en especial en aquellas con desempeño intelectual adecuado. Por un lado se proponen sesgos propios de los profesionales, quienes tienen distintas expectativas sociales en relación con el género, mientras que, por otro, se plantea que las manifestaciones clínicas son diferentes según el género⁴⁴. Esto implicaría la existencia de un fenotipo conductual específico para las mujeres con TEA. El fenotipo femenino del autismo (FFA) mantiene los desafíos nucleares del TEA pero su expresión es diferente: patrones de socialización diversos con mayores fortalezas que en los varones, intereses restringidos distintos a los clásicos

y mayor frecuencia de conductas internalizantes. Pero la principal característica del FFA es el camuflaje, que refiere al uso de estrategias, conscientes o inconscientes, aprendidas de manera explícita o implícita, que tienden a reducir las características del autismo en los encuentros sociales (técnicas de imitación, acomodación verbal, supresión de conductas). Si bien su objetivo es establecer una faceta socialmente más aceptable, las consecuencias pueden ser muy dañinas para la salud mental y emocional de las personas afectadas. Este fenómeno explicaría buena parte de las conductas internalizantes y las dificultades concernientes al sesgo diagnóstico de las herramientas utilizadas⁴⁵.

Apoyos terapéuticos

Los recursos de apoyo terapéutico recomendados por la evidencia incluyen un enfoque interdisciplinario que combina intervenciones educativas, terapias psicológicas y conductuales, terapia del habla y el lenguaje, terapia ocupacional o física y tratamientos psicofarmacológicos⁴⁶, representados en la Figura 1. Estos apoyos deben organizarse en tres ejes principales⁴⁷: desarrollar habilidades en las áreas con dificultades y aprovechar las fortalezas; minimizar barreras, para identificar y disminuir obstáculos en el ambiente y la sociedad; y optimizar el ambiente, para construir entornos inclusivos y amigables.

Se recomiendan las intervenciones tempranas, implementadas de manera precoz y basadas en la evidencia científica^{1,27,47,48}. Éstas pueden mejorar el perfil de habilidades sociales, comunicativas, cognitivas y el manejo del comportamiento, reduciendo la severidad del compromiso funcional^{2,4}. Sus principios incluyen la generalización de las habilidades en los entornos naturales y el trabajo y la participación activa de las familias y cuidadores¹¹. Es importante destacar que no es necesario contar con el diagnóstico categórico de TEA para activar los recursos de apoyo, en especial cuando hay demora en el acceso a los equipos de evaluación^{1,48}.

La evidencia ha mostrado la eficacia de las intervenciones mediadas por la familia que trabajan aspectos de manejo de la conducta, el fortalecimiento de las interacciones entre el niño y sus padres y el apoyo en la comunicación^{1,27,47,49}. En los niños más grandes y adolescentes los talleres de habilidades sociales exhiben buenos resultados^{1,48}. En NNyA con dificultades en la comunicación el uso de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación ha mostrado ser muy efectivo^{1,47}. Algunos tratamientos que abordan aspectos sensoriales (como el modelo de Ayres) han mostrado eficacia terapéutica⁴⁸.

El plan de tratamiento debe ser establecido en función del perfil de desafíos y fortalezas del paciente, y evaluado de manera consistente con los objetivos acordados por los profesionales y las familias^{22,27}. Su duración también debe ser evaluada según el caso, aunque hay modelos que muestran ser efectivos tanto en abordajes de largo plazo como en terapias focalizadas de corta duración⁴⁸. No siempre la presencia de muchas terapias es más efectiva. Varios autores proponen la conformación de equipos transdisciplinarios en los que las incumbencias profesionales no sean estrictas y un profesional coordine e interactúe con las familias. Otro aspecto a considerar es la existencia de condiciones asociadas (como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad o TDAH, la discapacidad intelectual) que refuerza la necesidad de individualizar el tratamiento como un 'traje a medida'⁴⁷. Si bien varios modelos han demostrado tener evidencia, como el TEACHH (por las iniciales en inglés de Tratamiento y Educación de Niños con Autismo y Problemas Asociados de Comunicación) y el ESDM (por las iniciales en inglés de Modelo Denver de Atención Temprana), ésta es escasa. Por este motivo, algunos autores proponen una redistribución de los recursos que financian las investigaciones para fortalecer los estudios sobre

efectividad de los tratamientos en vez de focalizarse tanto en la etiología del autismo⁴.

En ocasiones, a las terapias psicoeducativas se asocia algún tipo de tratamiento psicofarmacológico^{27,47}. Este recurso suele emplearse cuando la conducta del paciente es particularmente desafiante, en especial ante la presencia de condiciones asociadas como el TDAH, los trastornos de ansiedad u otros problemas psiquiátricos¹.

Un aspecto crucial del tratamiento es la accesibilidad, ya que, a nivel mundial, la mayoría de las personas con autismo no tiene acceso adecuado a servicios de salud, educación y asistencia social por barreras económicas y geográficas⁴. Entre el 52 y el 95 % de los NNyA con TEA recibe por lo menos un tratamiento complementario y/o alternativo (es decir, prácticas consideradas por fuera de la medicina convencional), en especial quienes presentan mayor severidad, compromiso intelectual, estrés parental, nivel socioeconómico y presencia de condiciones crónicas⁴⁶.

Algunos investigadores enfatizan la necesidad de recolectar datos de buena calidad sobre el aspecto funcional de los pacientes con TEA, que permitan guiar el planeamiento y la evaluación de los servicios y programas terapéuticos a nivel regional, provincial y nacional. Estos datos deben ser usados como indicadores de funcionamiento de los NNyA con autismo en su contexto^{39,50}.

Reflexiones finales: enfoque desde el funcionamiento y la participación social

En estos últimos tiempos están sucediendo cambios en torno a la investigación y las prácticas en autismo. Durante años, las investigaciones se han centrado en el modelo del déficit o la patología de la persona con TEA, intentando definir qué características permiten predecir desenlaces como vida independiente, empleo o inserción social^{51,52}. En este sentido, hay investigaciones que muestran que el nivel de lenguaje, el perfil cognitivo, la conducta adaptativa, la severidad del cuadro, el género, la presencia de apoyos familiares y comunitarios y el estrés individual o familiar son predictores de la calidad de vida^{1,2}. Si bien se sugiere la creación de programas de transición a la adultez que contemplen destrezas de autovalimiento, inserción en el mercado laboral y la educación superior, el uso del dinero y la sexualidad^{1,22,52}, varios autores ponen el foco sobre la escasez de estudios acerca de los resultados a largo plazo en la calidad de vida e independencia de los adultos con TEA, y advierten que los modelos tradicionales han demostrado ser poco consistentes e insuficientes^{2,4}. En la actualidad, las investigaciones están enmarcadas en un modelo ecológico, en el que la neurodiversidad es la clave del enfoque, enfatizando el aspecto neurodivergente como condición diferente más que como trastorno. Este modelo incluye la perspectiva autista en primera persona (enfoque fenomenológico), retomando la premisa 'nada sobre nosotros sin nosotros', y pone el foco en la interacción entre el individuo y su ambiente (teoría ecológica de Bronfenbrenner) para promover el bienestar y la participación social^{51,53}. Este enfoque tiene la ventaja de incluir los ambientes de influencia mutua, evita centrarse exclusivamente en el individuo y permite identificar factores contextuales modificables que, como vimos, constituye uno de los objetivos terapéuticos. La Clasificación Internacional del Funcionamiento de la OMS (CIF) posiciona a la funcionalidad como el tercer gran indicador de salud de la población y aporta herramientas útiles para objetivar tanto los factores personales como contextuales, existiendo estudios locales que dan cuenta de esta perspectiva^{39,50,54}. Estos estudios describen los problemas cotidianos con los que se enfrentan las familias, como el acceso a los tratamientos, la escolaridad, el escaso uso de tecnologías para la comunicación y la organización del tiempo recreativo³⁹. El estrés familiar suele ser una constante y está recomendado su abordaje de manera integral en las consultas⁶.

Bajo la perspectiva de la CIF, las interacciones entre los individuos, el ambiente y los marcos institucionales son muy relevantes para evaluar el desarrollo. La salud y la educación son dos grandes pilares en la participación y el aprendizaje de los NNyA, así como también lo son el resto de los contextos naturales donde estos se desempeñan, como las actividades deportivas, recreativas o culturales. En muchas oportunidades, los niños y niñas con TEA encuentran barreras que obstaculizan su participación en diversos ámbitos. Los entornos y prácticas escolares suelen generar desafíos constantes en estos niños que presentan dificultades en la comunicación, la socialización y la conducta⁵⁵. Los profesionales de la salud junto a los profesionales de la educación deben trabajar en conjunto para garantizar que estos niños ejerzan su derecho a la educación¹. La falta de acceso a apoyos terapéuticos y educativos, el escaso conocimiento sobre el TEA y las adecuaciones curriculares, así como el inadecuado financiamiento institucional pueden llevar a la vulneración de este derecho. Algunos modelos terapéuticos aplicados durante las actividades escolares han demostrado ser efectivos para mejorar el desempeño y la participación¹. Actualmente se promueve pasar

de un modelo basado en la integración a uno basado en la inclusión y la equidad⁵⁶. No existen algoritmos rígidos para pensar la inclusión, y cada enfoque debe ser individualizado, prestando mayor atención al diagnóstico funcional que al categórico. En algunos casos los apoyos pueden ser mínimos mientras que en otros, como en los mencionados para autismo profundo, suelen ser notables⁵⁵. Si se presentan condiciones asociadas como el TDAH o los trastornos específicos del aprendizaje, las adecuaciones deben adaptarse en forma independiente del diagnóstico principal¹. Otros aspectos de la participación que han demostrado ser muy efectivos en mejorar la calidad de vida y el nivel de estrés familiar, cuando no presentan barreras significativas, son los espacios comunitarios como clubes, centros deportivos y talleres diversos que contemplen los intereses de los NNyA. Generar comunidades inclusivas permitirá el efectivo ejercicio del derecho de los NNyA 'a pertenecer y ser diferentes'⁵⁶.

Recibido el 15/07/2024 Aceptado el 28/10/2024
y Publicado el 18/11/2024.

Agradecimientos

A los pediatras del desarrollo Pablo Cafiero y Silvana Napoli, por su lectura y aportes durante la redacción del manuscrito.
A Diego Terceiro y Mariana Leist, por sus aportes durante la revisión de pares.

Referencias

1. 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;145(1):e20193447.
2. Lord C, Brugha TS, Charman T, et al. Autism spectrum disorder. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):5–5.
3. Guthrie W, Swineford LB, Nottke C, Wetherby AM. Early diagnosis of autism spectrum disorder: stability and change in clinical diagnosis and symptom presentation. *J Child Psychol Psychiatry*. 2013;54(5):582–90.
4. Lord C, Charman T, Havdahl A, et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *Lancet*. 2022;399(10321):271–334.
5. Molina JP, and JIGDLF. Cuando el desarrollo no es tan típico: trastorno del espectro autista. In: Cafiero P, editor. *Pediatría del desarrollo y la conducta: De la teoría a la práctica clínica*. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Ediciones Journal; 2023. p. 70–95.
6. Schieve LA, Blumberg SJ, Rice C, Visser SN, Boyle C. The relationship between autism and parenting stress. *Pediatrics*. 2007;119(1):114–135.
7. Vitale MP, López-Luro JJ. Epidemiología de los Trastornos del Desarrollo. In: Cafiero P, editor. *Pediatría del desarrollo y la conducta: De la teoría a la práctica clínica*. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Ediciones Journal; 2023. p. 19–34.
8. Cafiero P, Rodríguez E. Neurodesarrollo: conceptos básicos. In: Rodríguez E, Cafiero P, editors. *El niño con trastornos del neurodesarrollo*. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2014. p. 1–11.
9. Hertz-Picciotto I, Schmidt RJ, Krakowiak P. Understanding environmental contributions to autism: Causal concepts and the state of science. *Autism Res*. 2018;11(4):554–586.
10. Black MM, Walker SP, Fernald L, Lancet Early Childhood Development Series Steering Committee, et al. Early childhood development coming of age: science through the life course. *Lancet*. 2017;389(10064):77–90.
11. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet*. 2018;392(10146):508–520.
12. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ*. 2020;72(2):1–14.
13. Pardo CA, Eberhart CG. The neurobiology of autism. *Brain Pathol*. 2007;17(4):434–47.
14. Courchesne E. Brain development in autism: early overgrowth followed by premature arrest of growth. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2004;10(2):106–111.
15. Cafiero PJ, Gómez-De-La-Fuente I, Napoli S, Vitale P, and ER. Estudio de riesgo de recurrencia de Trastorno del Espectro Autista (TEA) en hermanos de niños con TEA. *Medicina Infantil*. 2019;XXVI:5–9. Available from: <https://www.medicinainfantil.org.ar/index.php/2019-volumen-xxvi/535-estudio-de-riesgo-de-recurrencia-de-trastorno-del-espectro-autista-tea-en-hermanos-de-ninos-con-diagnostico-de-tea>.
16. Maxwell CR, Parish-Morris J, Hsin O, Bush JC, Schultz RT. The broad autism phenotype predicts child functioning in autism spectrum disorders. *J Neurodev Disord*. 2013;5(1):25–25.
17. Fernandez BA, Scherer SW. Syndromic autism spectrum disorders: moving from a clinically defined to a molecularly defined approach. *Dialogues Clin Neurosci*. 2017;19(4):353–371.
18. Masini E, Loi E, Vega-Benedetti AF, et al. An Overview of the Main Genetic, Epigenetic and Environmental Factors Involved in Autism Spectrum Disorder Focusing on Synaptic Activity. *Int J Mol Sci*. 2020;21(21):8290–8290.
19. Pritchard MA, De Dassel T, Beller E, et al. Autism in toddlers born very preterm. *Pediatrics*. 2016;137(2):e20151949–e20151949.
20. Cafiero PJ, Krochik G. Diabetes materna y trastornos del neurodesarrollo en los hijos. *Medicina (B Aires)*. 2020;80(6):685–695.
21. Hernández-Díaz S, Straub L, Bateman BT, et al. Risk of Autism after Prenatal Topiramate, Valproate, or Lamotrigine Exposure. *N Engl J Med*. 2024;390(12):1069–1079.
22. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). NICE guideline CG128 and Autism spectrum disorder in under 19s: support and management (2013) NICE guideline CG170. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2016. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK552075/>.
23. Ames JL, Davignon MN, Hayes EA, Croen LA. Health Care for Autistic Children: A Public Health Perspective. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):111–125.
24. Glascoe FP. Evidence-based approach to developmental and behavioural surveillance using parent's concerns. *Child: Care, Health and Development*. 2000;26(2):137–149.

25. Becerra M, Cafiero P, Marquiani D. Trastorno del Espectro Autista (TEA) en el primer nivel de atención: ¿cómo estamos, dónde estamos? Relato de nuestra experiencia en el CeSAC 5. *Medicina Infantil*. 2021;XXVIII(1):10–15. Available from: <https://www.medicinainfantil.org.ar/index.php/2021-volumen-xxviii-1/numero-1/575-trastorno-del-espectro-autista-tea-en-el-primer-nivel-de-atencion>.
26. Comité De Crecimiento Y Desarrollo. Guía para el seguimiento del desarrollo infantil en la práctica pediátrica. *Arch Argent Pediatr*. 2017;115(3):53–62.
27. Presidencia de la Nación Argentina Ministerio de Salud y Desarrollo Social. Consenso sobre diagnóstico y tratamiento de personas con trastorno del espectro autista; 2019. Available from: <https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/consenso-tea.pdf>.
28. Lappé M, Lau L, Dudovitz R. The Diagnostic Odyssey of Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2018;141(4):272–279.
29. Guan X, Zwaigenbaum L, Sonnenberg LK. Building Capacity for Community Pediatric Autism Diagnosis: A Systemic Review of Physician Training Programs. *J Dev Behav Pediatr*. 2022;43(1):44–54.
30. Asociación Americana De Psiquiatría. Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM 5. Arlington, VA: Asociación Americana de Psiquiatría; 2013. Available from: <https://www.eafit.edu.co/ninos/reddelaspreguntas/Documents/dsm-v-guia-consulta-manual-diagnostico-estadistico-trastornos-mentales.pdf>.
31. Clasificación Internacional de Enfermedades Undécima Revisión (CIE-11). 11th ed. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2022. Available from: <https://icdcdn.who.int/static/releasefiles/2024-01/ICD-11-Reference-Guide-2024-01-es.pdf>.
32. Napoli S, Araújo L, Liendo S, et al. Estabilidad en el diagnóstico, la cognición y el lenguaje en un grupo de niños con Trastorno Generalizado del Desarrollo. *Medicina Infantil*. 2010;XVII:8–15. Available from: <https://www.medicinainfantil.org.ar/index.php/ediciones-antteriores/2010-volumen-xvii/numero-1/25-estabilidad-en-el-diagnostico-la-cognicion-y-el-lenguaje-en-un-grupo-de-ninos-con-trastornos-generalizados-del-desarrollo>.
33. Zwaigenbaum L, Bryson SE, Brian J, et al. Stability of diagnostic assessment for autism spectrum disorder between 18 and 36 months in a high-risk cohort. *Autism Res*. 2016;9(7):790–800.
34. Daniels AM, Mandell DS. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: a critical review. *Autism*. 2014;18(5):583–97.
35. Russo FM, Rodríguez E, Cafiero PJ. Factores asociados al diagnóstico tardío del Trastorno del Espectro Autista. *Medicina Infantil*. 2023;XXX(4):373–381. Available from: https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2023/xxx_4_373.pdf.
36. Lazar SM, Challman TD, Myers SM. Etiologic Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):179–197.
37. Blesson A, Cohen JS. Genetic Counseling in Neurodevelopmental Disorders. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2020;10(4):a036533–a036533.
38. Micheletti MB, Cafiero P, Nápoli S, et al. Sleep problems in a sample of children with developmental disorders, before and during the COVID-19 pandemic. *Arch Argent Pediatr*. 2021;119(5):296–303.
39. Napoli SB, Vitale MP, Urinovsky MG, et al. Functional assessment of children and adolescents with autism spectrum disorder in Argentina: ICF-ASD multicenter study. *Arch Argent Pediatr*. 2024;122(5):e202310171–e202310171.
40. Fountain C, Winter AS, Bearman PS. Six developmental trajectories characterize children with autism. *Pediatrics*. 2012;129(5):e1112–20.
41. Hughes MM, Shaw KA, Dirienzo M, et al. The Prevalence and Characteristics of Children With Profound Autism, 15 Sites, United States, 2000–2016. *Public Health Rep*. 2000;138(6):971–980.
42. Wachtel LE, Escher J, Halladay A, et al. Profound Autism: An Imperative Diagnosis. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):301–313.
43. Freeman NC, Grigoriadis A. A survey of assessment practices among health professionals diagnosing females with autism. *Res Dev Disabil*. 2023;135:104445–104445.
44. Hervás A. Género femenino y autismo: infra detección y misdiagnósticos. *Medicina (B Aires)*. 2022;82(Supl 1):37–42.
45. Hull L, Petrides KV, W M. The Female Autism Phenotype and Camouflaging: a Narrative Review. *Rev J Autism Dev Disord*. 2020;7:306–317.
46. Urinovsky MG, Cafiero PJ. Tratamientos alternativos y/o complementarios en pacientes con Trastorno del Espectro Autista. *Medicina Infantil*. 2022;XXIX(2):139–145. Available from: https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2022/xxix_2_139.pdf.
47. Lai MC, Anagnostou E, Wiznitzer M, Allison C, Baron-Cohen S. Evidence-based support for autistic people across the lifespan: maximising potential, minimising barriers, and optimising the person-environment fit. *Lancet Neurol*. 2020;19(5):434–451.
48. Anixt JS, Ehrhardt J, Duncan A. Evidence-Based Interventions in Autism. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):199–221.
49. Oono IP, Honey EJ, McConachie H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev*. 2013;(4):CD009774–CD009774.
50. Napoli SB, Vitale MP, Cafiero PJ, et al. Developing a Culturally Sensitive ICF-Based Tool to Describe Functioning of Children with Autism Spectrum Disorder: TEA-CIFunciona Versión 1.0 Pilot Study. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(7):3720–3720.
51. Mandy W. The old and the new way of understanding autistic lives: Reflections on the life of Donald Triplett, the first person diagnosed as autistic. *Autism*. 2023;27(7):1853–1855.
52. Eigsti IM. The Autism Constellation and Neurodiversity: Long-Term and Adult Outcomes in Autism Spectrum Disorder. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):327–341.
53. Green J. Debate: Neurodiversity, autism and healthcare. *Child Adolesc Ment Health*. 2023;28(3):438–442.
54. Bickenbach J, Rubinelli S, Baffone C, Stucki G. The human functioning revolution: implications for health systems and sciences. *Front Sci*. 2023;1:1118512–1118512.
55. Bone ME, and MLOL. Autism Spectrum Disorder at Home and in School. *Pediatr Clin North Am*. 2024;71(2):223–239.
56. Feldman HM, Elias ER, Blum NJ, Jimenez ME. The Right to Belong, The Right to be Different . In: Feldman HM, Elias ER, Blum NJ, Jimenez ME, Stancin T, editors. *Developmental-Behavioral Pediatrics*. Philadelphia: Elsevier; 2022. p. 1107–1110.

