

CONGRESO INTERNACIONAL
SOBRE TRASTORNOS
DEL ESPECTRO AUTISTA
AUTISMO BURGOS XXV ANIVERSARIO

“Compartiendo Conocimiento”

Nuevos retos en investigación y calidad
de vida en personas con Trastorno
del Espectro Autista (TEA)

DÍAS: 24, 25 y 26 DE SEPTIEMBRE



Ponencia



CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA. AUTISMO BURGOS. XXV ANIVERSARIO. "COMPARTIENDO CONOCIMIENTO"

NUEVOS RETOS EN INVESTIGACION Y CALIDAD DE VIDA EN PERSONAS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA).
CULTURAL CORDON. DIAS 24, 25 Y 26 DE SEPTIEMBRE 2009

Título: La Prevalencia del Autismo en Europa: Un Método para abrir las Puertas hacia una Política de Salud Pública en el Autismo

Autores: Manuel Posada*, Patricia García Primo* & Álvaro Ramírez #

Congreso Internacional sobre Trastornos del Espectro Autista. Autismo Burgos XXV aniversario.

"Compartiendo Conocimiento". Nuevos retos en investigación y calidad de vida en personas con Trastornos del Espectro Autista

* Instituto de Investigaciones en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Spain

European Autism Action. Ireland.

Correspondencia:

Manuel Posada de la Paz

Instituto de Investigaciones en Enfermedades Raras.

Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Spain

Sinesio Delgado, 6

28029. Madrid

e-mail: mposada@isciii.es

La Prevalencia del Autismo en Europa: Un Método para abrir las puertas hacia una Política de Salud Pública del Autismo

Los Trastornos del Espectro del Autismo (TEA) comprenden un conjunto de trastornos crónicos del neurodesarrollo debidos a causas neurobiológicas (Ritvo ER et al, 1990; Courchesne E et al, 2005). De hecho, el término TEA se utiliza de una forma amplia e incluye diversos fenotipos relacionados con las tres principales características del autismo: Dificultades en los procesos de interacción social, en la comunicación y la presencia de conductas estereotipadas, tal y como Leo Kanner describió en 1949. Hay en la actualidad un intenso debate acerca del diagnóstico de TEA y si éste debiera ser categórico (tener TEA o no tener) o dimensional. La dificultad de usar una definición categórica estriba en la arbitrariedad de los criterios usados según la presentación de algunos de los casos (Williams et al 2006), por lo que se suele tender a utilizar la conceptualización dimensional basado en la historia del desarrollo y observación de cada caso a lo largo al menos de dos visitas en el tiempo. En cualquier caso, el diagnóstico sólo puede hacerse una vez que los síntomas están bien establecidos y aunque existen intentos por adelantar esta fecha diagnóstica, parece que la mayor seguridad se da en el entorno de los 18-24 meses (Baird et al., 2003).

Los estudios acerca de la incidencia de los TEA han presentado la idea de un crecimiento de ésta, aunque existe en todos ellos una gran dificultad para establecer la fecha de comienzo del autismo (Powell JE et al., 2000, Dales L et al., 2001; Kaye JA et al., 2001, Lauritsen MB et al, 2004, Smeeth L. et al, 2004, Barbaresi WJ et al, 2005, Newschaffer CJ et al, 2005, Jick, H, 2006, Taylor B, 2006). Muchos de ellos han informado acerca de un incremento de la incidencia y de la prevalencia peor debidos a una mayor concienciación profesional (Wing, 2002) y cambios en los criterios diagnósticos. However, in 2005, a population based study carried out in Yokohama, Japan provided the first demonstration of incidence increasing (Honda H, 2005a, Honda H, 2005b). En el año 2007, un estudio desarrollado en Dinamarca, que cuenta con el registro de base poblacional más importante de Europa, demostró un incremento significativo de la incidencia acumulada de TEA a lo largo de diversos periodos de nacimiento (Atladóttir HO et al, 2007). Las razones que se argumentaron

para este incremento han sido, entre otras, el adelanto de la fecha diagnóstica de estos casos.

Con respecto a la prevalencia, existe un amplio abanico de cifras debido sobre todo a problemas metodológicos (Medical Research Council, 2001, Fombonne, 2002; Wing, 2002). En el estudio de Baird del año 2000 se presentó una cifra de prevalencia para el autismo típico de 30.8 casos por cada 10.000 (IC 95% 22,1-40,6) y de otros TGD-NOS de 27,1 por 10.000 (IC 95% 19,7-36,4) en el estudio realizado en la región de Salud del Sureste de Thames. Por su parte Bertarnd en la región de Brick Township, New Jersey, encontró cifras de 40,5 por 10,000 en niños entre 3 y 10 años de edad. Chakrabarti y Fombonne en un estudio llevado a cabo en el año 2001 y con posterioridad los mismos autores (Chakrabarti S and Fombonne E 2005) entre niños de 2,5 a 6,5 años y en la ciudad de Staffordshire, Inglaterra, estimaron una prevalencia para todos los TEA de 62,5 por 10.000 (IC 95%: 50,8–76,3). La prevalencia estimada para el Síndrome de Asperger fue 8,4 por 10.000 (IC 95%: 4,5–14,3) y de TGD-NOS de 36,1 (IC 95%: 27,3–46,9) por 10.000. Uno de los pocos estudios desarrollados en el sur de Europa sobre la prevalencia de los TEA ha sido llevado a cabo en Portugal, entre la población de 6 a 9 años. Los autores concluyeron que la prevalencia estaba próxima a los 10 casos por 10.000 (IC 95% 81.1-10.0), lo que sin duda era un valor más bajo que los encontrados en otros estudios (Guimar Oliveira G, 2007).

Una revisión sistemática de los estudios de prevalencia llevados a cabo hasta el 2004 ha contribuido a explicar en parte la influencia de ciertos factores en estas estimaciones. Más de la mitad de la variación observada entre los diferentes estudios puede ser explicada por la diferente edad de los niños estudiados, los criterios diagnósticos aplicados y el país del estudio. Otra de las fuentes de variación fueron la ubicación del estudio rural-urbano y sí el estudio era prospectivo o retrospectivo. El impacto de algunos de estos factores debe ser investigado, sobre todo para analizar la posible influencia de factores asociados a las variables detectadas como importantes. Por ejemplo, el efecto de la localización geográfica del estudio puede ser debido a la existencia de una variación importante en los servicios socio-sanitarios o a simples variaciones en la concienciación de los profesionales (Williams JG et al., 2006).

Uno de los más recientes estudios de base poblacional ha sido desarrollado por el CDC en el año 2002 (Kuehn BM, 2007, Rice CE et al, 2007, Van Naarden Braun K et al, 2007). Este estudio incluyó el 10% de la población de los EEUU correspondiente a 14 estados y con edad de 8 años. Un total de 407.578 niños fueron incluidos identificando a 2.685 casos como portadores de un TEA. El estudio previo llevado a cabo por este mismo grupo sólo detectó una prevalencia de 1 caso por cada 222 niños con un rango de un caso entre 94-303, mientras que en este estudio se han encontrado 6,6 por cada 1.000 niños lo que representa 1 caso por cada 150 niños en esos estados. Este dato representa un aumento considerable de la prevalencia entre estudios supuestamente llevados a cabo con la misma metodología y los mismos equipos técnicos.

Cualquiera que sea el estudio de prevalencia que quiera desarrollarse, es necesario señalar que la validez de los estudios de incidencia o prevalencia sobre los TEA requerirían el cumplimiento de al menos estos cinco criterios: 1) Una base poblacional de suficiente tamaño de modo que proporcione suficiente número de casos de TEA con intervalos de confianza estrechos, 2) una población definida epidemiológicamente de manera que cubra a todos los individuos a riesgo de tener la enfermedad, 3) un proceso de cribado sistemático aplicable a toda la población, 4) enfocar el estudio a edades donde se conoce que el diagnóstico es reproducible y válido y 5) el proceso diagnóstico debe ser realizado por profesionales entrenados en las herramientas estandarizadas y de calidad reconocidas como válidas en investigación. A pesar de estos puntos, hay diferentes métodos para identificar los casos (Rutter, 2005). Hay métodos para trabajar en áreas donde hay poca infraestructura para trabajar sobre esta base, como suele ocurrir en países en desarrollo, métodos que toman como base un registro de casos, los cuales puede incluir enlaces con muestra biológicas (biobancos) y finalmente métodos denominados aproximación basada en las historias clínicas.

EAIS y las acciones europeas

Una de las áreas a las que se ha estado enfocando el proyecto European Autism Information System (EAIS) ha sido hacia la falta de estudios de prevalencia en Europa

lo suficientemente reproducibles en otros lugares, con sistemáticas aplicables a todos los escenarios y consistentes desde el punto de vista metodológico.

En el seno de este proyecto se desarrolló un cuestionario en julio de 2006 con la intención de mejorar nuestro conocimiento acerca de las características de los servicios de salud, sociales y educativos de los posibles países participantes en un estudio de prevalencia. El cuestionario también incluía una sección sobre la accesibilidad de los datos y sobre las organizaciones de pacientes.

Las conclusiones más importantes de esta encuesta fueron:

El acceso a los datos de forma directa tanto de los servicios de salud como de los sociales o educativos no es factible excepto para aquellos países que cuentan con un registro de casos.

Para llevar a cabo un estudio de prevalencia habría que tener en cuenta varias fuentes de información sobre casos de TEA

El proyecto desarrolló el denominado Protocolo para el Estudio de la Prevalencia en los TEA (European Protocol for Autism Spectrum Disorder Prevalence - EPAP) en inglés que intenta armonizar los problemas relacionados con los temas metodológicos en este tipo de estudios epidemiológicos. Este protocolo está basado en una aproximación en varias etapas: Etapa 1 (identificación de los casos potenciales), Etapa 2 (primera aproximación al diagnóstico) y Etapa 3 (confirmación del diagnóstico). Como cualquier otro estudio, incluye otros puntos como las características del entorno geográfico y temporal, diseño, población, definición de caso, criterios de inclusión, fuentes de información, reclutamiento de casos y procedimientos, colección de datos, instrumentación, calidad del diagnóstico y análisis de la reproducibilidad, posibilidad de investigaciones biológicas asociadas, análisis estadístico, limitaciones y dificultades, aspectos éticos, resultados esperados, valor añadido de incrementar la cooperación europea y bibliografía.

Justificación de la necesidad de medición de la prevalencia de TEA en Europa

El autismo no tiene cura, pero la investigación ha demostrado la eficacia de ciertas intervenciones psico-educativas si se actúa precozmente, lo que sugiere que el desarrollo de ciertas trayectorias puede ser alterado, con especial atención al lenguaje al desarrollo cognitivo (Crane JL and Winsler A, 2008, Dawson G and Osterling, J, 1997, Ozonoff S and Cathcart K., 1998, Rogers SJ.1998). Por ello, cualquiera que sea la causa de incremento de la prevalencia, la realidad es que nos encontramos con más casos diagnosticados durante la infancia y la adolescencia que necesitan atención, cuidados y tratamiento (Rice CE et al, 2007), No es únicamente un tema de justicia social o equidad, sino que también es cuestión de aumentar nuestras capacidades para poder manejar la tremenda carga de enfermedad que soportan familias y la propia sociedad y la que soportarán en el futuro si no se interviene disminuyendo los problemas básicos del autismo.

La medición de la prevalencia es un punto importante para poder analizar la carga de enfermedad y facilitar así la toma de decisiones en políticas de salud para la población. De hecho, la prevalencia suele ser la medida por la cual se planifican muchas de las políticas sociales, educativas y sanitarias. En el caso de los TEA la carga social y económica no ha sido siempre bien estudiada (Jarbrink K. and Knapp M, 2001, Sánchez-Valle E et al, 2007).

Además, en el caso de que el aumento de la prevalencia sea real y no se deba toda ella a las causas ya mencionadas, habría que estudiar la posible existencia de factores ambientales para poder valorar la posible prevención de casos nuevos en el futuro.

Construyendo una acción Europea en Salud Pública para los TEA

Una acción europea debe enfocarse de forma crítica hacia la identificación de la prevalencia y la detección temprana desarrollando respuestas de salud pública que aseguren un apoyo apropiado y un tratamiento efectivo a los niños afectados y sus familias. Es importante que al mismo tiempo que se produce un crecimiento de la integración de los países en la UE en todas las áreas, incluidas las del manejo del conocimiento entre los sistemas de salud pública, los Estados Miembros puedan

aprender unos de otros sobre la experiencia en investigación y compartir conocimientos sobre temas claves de información y sistemas, particularmente de aquellos países en los que ya existe establecido un sistema público de respuesta para los TEA. Además, los Estados Miembros deberían buscar más allá de las fronteras de la propia UE y crear alianzas y crear consorcios con instituciones relevantes en otras partes del mundo donde también se estén dando respuestas públicas a los TEA, con especial atención a los EEUU donde existen importantes acciones e investigación en este campo.

La continuidad falta de comprensión y coherencia que ha rodeado durante mucho tiempo a los TEA ha aumentado las dificultades para enfocar a estos niños y sus familias y facilitarles un adecuado y apropiado sistema de servicios públicos, incluyendo cuidados de salud, tratamiento médico, apoyo social y educativo.

Desde el año 2005, los TEA han sido incluidos en los Grupos Operativos Europeos de Enfermedades Raras y también en el de Enfermedades Crónicas Frecuentes. Aunque algunas condiciones del autismo pueden ser catalogadas como raras, hay argumentos para no catalogar a los TEA bajo este apodo. De hecho, la carga de enfermedad de estos trastornos es muy importante. A principios de 1996, el parlamento Europeo lanzó una declaración oficial en la cual se urgía a la Comisión Europea a prestar un apoyo total e incrementar los esfuerzos y proyectos para desarrollar los derechos de la personas con autismo.

La Acción Europea para el Autismo 2020, en inglés **'European Autism Action 2020'** es un plan estratégico con dos objetivos: Asegurar un mínimo de servicios estandarizados de educación, salud, terapias comunicativas y cuidados de respiro para todas las familias afectadas por TEA en Europa, que puedan ser aplicadas antes del año 2020. El segundo objetivo consiste en mejorar el conocimiento y la comprensión del tratamiento, factores de riesgo y prevalencia en todos los Estados Miembros y garantizar su aplicación para el año 2020.

Estos objetivos se dividen en cuatro líneas de actuación:

- Partenariado y servicios

- Estrategias de investigación integradas
- Concienciación, educación y política europeas
- Desarrollo del sistema de información europeo sobre autismo (EAIS)

Pasos iniciales a desarrollar: 2009-2010

Preparación de la Acción Europea para el Autismo (EAA 2020) que comenzará con un proceso de consulta con expertos de relevancia en el campo del autismo en Europa a desarrollar durante el 2009. A continuación se desarrollarán reuniones consultivas subregionales para lo cual se está planificando una conferencia de trabajo para el año 2010 donde se establecerán los objetivos para un plan estratégico a 10 años (2010). La Asociación de Autismo de Irlanda (Irish Autism Action -IAA) liderará la organización, preparación y promoción del EAA 2020. Será muy importante para garantizar el éxito de las conferencias sub-regionales asegurar la participación de todos los grupos, organizaciones y expertos implicados durante el año 2009.

La Dirección General de Salud y Consumidores de la UE (D SANCO) así como la IAA contribuyendo con sus propios recursos han confirmado sus compromisos de financiar esta primera fase. Al mismo tiempo, algunos otros proyectos europeos en curso, enfocados en la construcción de estrategias parciales en los TEA, como promoción de la detección temprana, registro y prevalencia, aportarán su contribución a esta estrategia en los próximos años.

Bibliografía

Atladóttir HO; Parner ET; Schendel D; Dalsgaard S; Thomsen PH; Thorsen P. (2007) Time trends in reported diagnoses of childhood neuropsychiatric disorders: a Danish cohort study. Archives Of Pediatrics & Adolescent Medicine [Arch Pediatr Adolesc Med] 161 (2), pp. 193-8.

Baird G (2003). "Diagnosis of autism". BMJ ;327:488-493

Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D et al. (2006) Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). Lancet 368(9531):210-215.

Barbaresi WJ, Katusic SK, Colligan RC, Weaver AL, Jacobsen SJ. (2005) The incidence of autism in Olmsted County, Minnesota, 1976-1997: results from a population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med* 159(1):37-44.

Bertrand J, Mars A, Boyle C, Bove F, Yeargin-Allsopp M, Decoufle P. (2001) Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics* 108(5):1155-1161.

CDC & Prevention, 2007. Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2002; Morbidity and Mortality Weekly Report Surveillance Summaries February 9, 2007 / Vol. 56 / No. SS-1; 12-27

Chakrabarti S, Fombonne E. (2001) Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA* 285(24):3093-3099.

Chakrabarti S, Fombonne E. (2005) Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *Am J Psychiatry* 162(6):1133-1141.

Charman T, 2002. The prevalence of autism spectrum disorders Recent evidence and future challenges. *European Child & Adolescent Psychiatry* 11:249–256

Courchesne E, Redcay E, Morgan JT, Kennedy DP. (2005) Autism at the beginning: microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism. *Dev Psychopathol* 17(3):577-597.

Crane JL and Winsler A, 2008. Early Autism Detection Implications for Pediatric Practice and Public Policy *Journal of Disability Policy Studies*. Volume 18 Number 4: 245-253

Dales L, Hammer SJ, Smith NJ. (2001) Time trends in autism and in MMR immunization coverage in California. *JAMA* 285(9):1183-1185.

Dawson, G., & Osterling, J. (1997). Early Intervention in autism. In: M. Guralnick (Ed.), *The effectiveness of early intervention*. (pp. 307–326). Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing.

European Autism Information System. Accessible on <http://www.eais.eu/>

Fombonne E. (2005) Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry* 66 Suppl 10:3-8.

Guiomar Oliveira G, Marques C, Miguel TS, Margarida Coutinho A, Mota-Vieira L, Gonçalves E, Mendes Lopes N, Rodrigues V, Carmona da Mota H, Moura Vicente A (2007). Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2007, 49: 726–733

Honda H, Shimizu Y, Imai M, Nitto Y., 2005. Cumulative incidence of childhood autism: a total population study of better accuracy and precision. *Dev Med Child Neurol*. Jan;47(1):10-8

Honda H, Shimizu Y, Rutter M. (2005). No effect of MMR withdrawal on the incidence of autism: a total population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 46(6):572-579.

Jarbrink K, Knapp M. (2001) The economic impact of autism in Britain. *Autism*; 5(1):7-22.

Jick, H., Beach, K. J., & Kaye, J. A. (2006). Incidence of autism over time. *Epidemiology*, 17(1), 120–121.

Kanner, L. (1943) Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 2:217-250.

Kaye JA, Mar Melero-Montes M, Jick H. (2001) Mumps, measles, and rubella vaccine and the incidence of autism recorded by general practitioners: a time trend analysis. *BMJ* 322(7284):460-463.

Kuehn BM. (2007) CDC: autism spectrum disorders common. *JAMA*. 7;297(9):940.

Lauritsen MB, Pedersen CB, Mortensen PB. (2004) The incidence and prevalence of pervasive developmental disorders: a Danish population-based study. *Psychol Med* 34(7):1339-1346.

Medical Research Council (2001). Review of Autism Research. *Epidemiology and causes*.

<http://www.mrc.ac.uk/Utilities/Documentrecord/index.htm?d=MRC002394>

Access Jun, 25th, 2007.

Newschaffer CJ, Falb MD, Gurney JG. (2005) National autism prevalence trends from United States special education data. *Pediatrics* 115(3):e277-e282.

Ozonoff S, Cathcart K.(1998) Effectiveness of a home program intervention for young children with autism. *J Autism Dev Disord*.28(1):25-32.

Powell JE, Edwards A, Edwards M, Pandit BS, Sungum-Paliwal SR, Whitehouse W. (2000) Changes in the incidence of childhood autism and other autistic spectrum disorders in preschool children from two areas of the West Midlands, UK. *Dev Med Child Neurol* 42(9):624-628.

Rice CE, Baio J, Van Naarden Braun K, Doernberg N, Meaney FJ, Kirby RS; ADDM Network. A public health collaboration for the surveillance of autism spectrum disorders. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2007 Mar;21(2):179-90.

Ritvo ER, Mason-Brothers A, Freeman BJ, Pingree C, Jenson WR, McMahon WM et al. (1990) The UCLA-University of Utah epidemiologic survey of autism: the etiologic role of rare diseases. *Am J Psychiatry* 147(12):1614-1621.

Rogers SJ. (1998). Empirically supported comprehensive treatments for young children with autism. *J Clin Child Psychol.*;27(2):168-79.

Rutter M. (2005) Incidence of autism spectrum disorders: changes over time and their meaning. *Acta Paediatr* 94(1):2-15.

Sánchez-Valle E, Posada M, Villaverde-Hueso A, Touriño E, Ferrari-Arroyo MJ, Boada L, Martín-Arribas MC, Canal R, Fuentes-Biggi J. (2007) Estimating the Burden of Disease for Autism Spectrum Disorders in Spain in 2003. *J Autism Dev Disord* 2, DOI 10.1007/s10803-007-0393-1

Smeeth L., Cook C., Fombonne E., Heavey L., Rodrigues L. C., Smith P. G., Hall A. J. Rate of first recorded diagnosis of autism and other pervasive developmental disorders in United Kingdom general practice, 1988 to 2001. *BMC Medicine* 2004, 2:39

Taylor B. (2006) Vaccines and the changing epidemiology of autism. *Child Care Health Dev* 32(5):511-519.

Van Naarden Braun K, Pettygrove S, Daniels J, Miller L, Nicholas J, Baio J, Schieve L, Kirby RS, Washington A, Brocksen S, Rahbar H, Rice C (2007); Centers for Disease Control and Prevention. Evaluation of a methodology for a collaborative multiple source surveillance network for autism spectrum disorders--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2002. *MMWR Surveill Summ.* 9;56(1):29-40.

Williams J, Brayne C. (2006) Screening for autism spectrum disorders: what is the evidence? *Autism* 10(1):11-35.

Williams JG, Higgins JP, Brayne CE (2006). Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Arch Dis Child* 91(1):8-15.

Wing L, Potter D. (2002) The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising? *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 8(3):151-161.

