

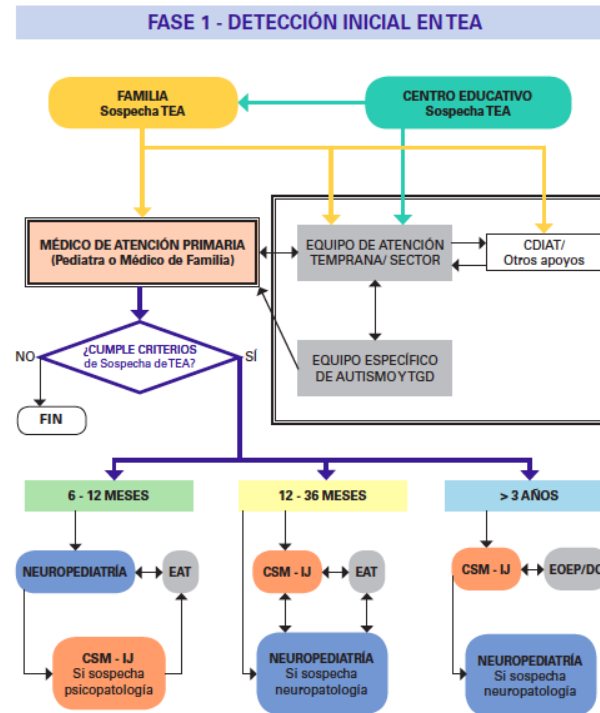
DIAGNÓSTICO INICIAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN UN HOSPITAL COMARCAL

Eduardo Ramos Elbal, José Antonio Gómez Sánchez, José Belén Murcia Liarte, Marina Pertusa Guillén, Raquel Sánchez García, Isabel María Valcárcel Díaz, Francisco Fernando Sánchez Flores, Miguel Guitart Martínez

INTRODUCCIÓN

- El TEA es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por deficiencias persistentes en la comunicación y en la interacción social así como patrones repetitivos y restrictivos de comportamiento, intereses o actividades.
- Prevalencia 1%
- Ratio niño:niña 4:1
- Asociado frecuentemente a discapacidad intelectual y otros trastornos psiquiátricos
- Objetivo: analizar el manejo de estos pacientes en nuestro centro para identificar oportunidades de mejora.

INTRODUCCIÓN

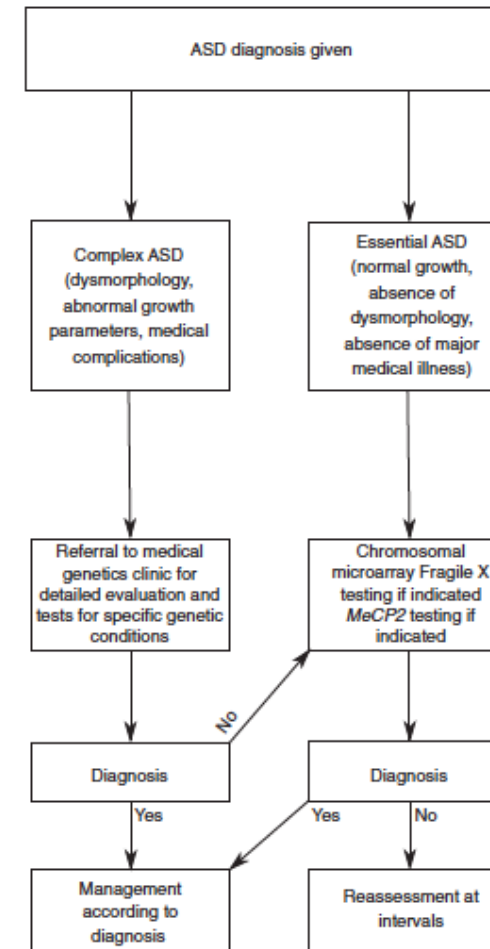


Progress in the genetics of autism spectrum disorder

MARC WOODBURY-SMITH^{1,2} | STEPHEN W. SCHERER^{2,3,4}

¹ Institute of Neuroscience, Newcastle University, Newcastle Upon Tyne, UK. ² Program in Genetics and Genome Biology, The Centre for Applied Genomics, The Hospital for Sick Children, Toronto, ON. ³ Department of Molecular Genetics, University of Toronto, Toronto, ON. ⁴ MRC Autism Centre, University of Toronto, ON, Canada.

Correspondence to Marc Woodbury-Smith, Institute of Neuroscience, Newcastle University, c/o Sir James Spence Institute, Queen Victoria Road, Newcastle upon Tyne, NE1 4JZ, UK. E-mail: marc.woodbury-smith@newcastle.ac.uk

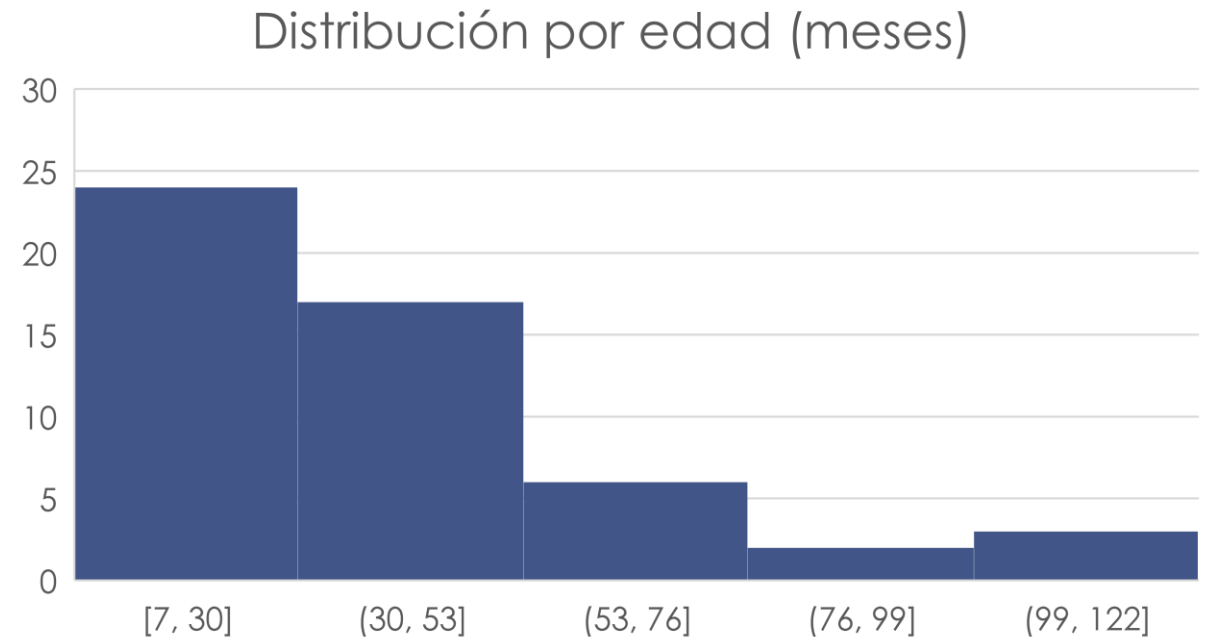
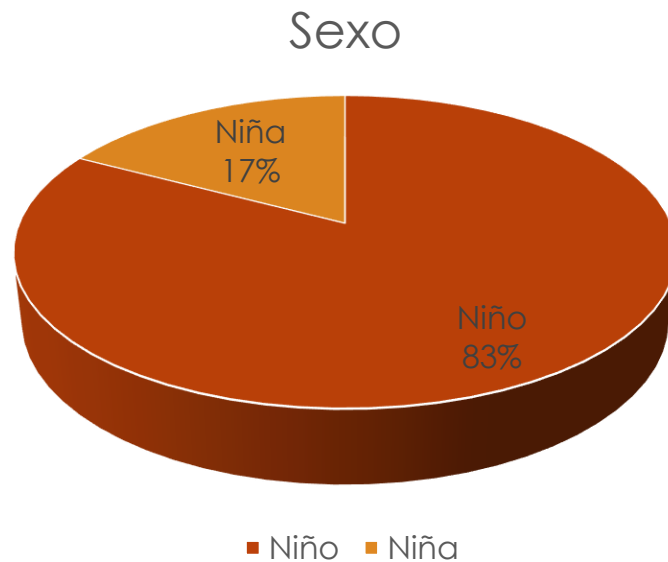


MATERIAL Y MÉTODOS

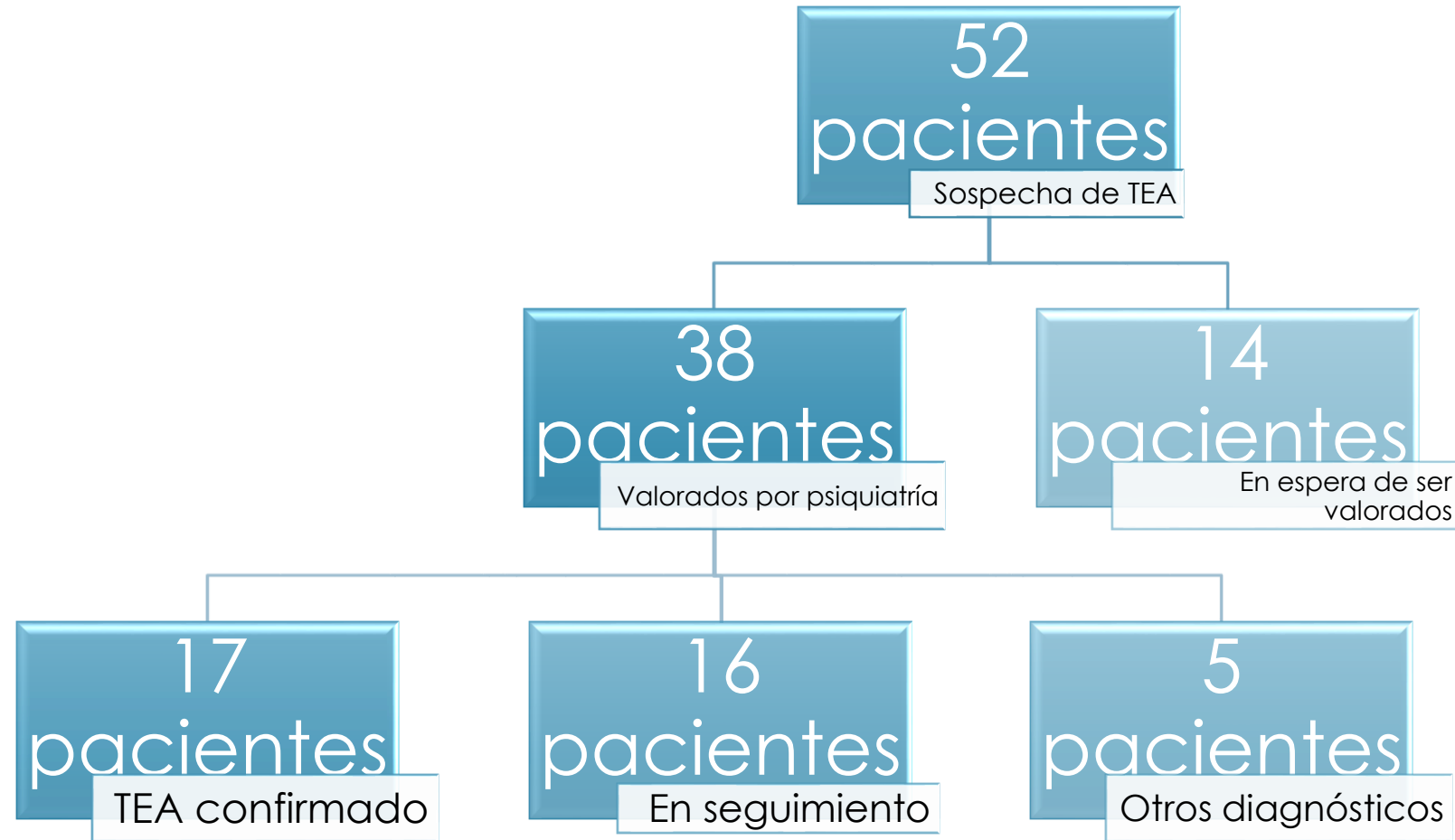
- Estudio retrospectivo descriptivo
- Se revisaron las historias clínicas de los pacientes remitidos a consultas externas de Pediatría por sospecha de Trastorno del Espectro Autista entre Junio de 2019 y Enero de 2022
- Se recogieron las siguientes variables: sexo, fecha de nacimiento, fecha de la primera visita, edad en meses en la primera visita, diagnóstico de pediatría, diagnóstico de psiquiatría, resultados de array CGH y del estudio de X frágil.
- Los resultados se calcularon en forma de proporciones sobre el tamaño muestral.

RESULTADOS

- 52 pacientes
- Ratio niño:niña 4,8 (43 niños y 9 niñas)
- Mediana de edad en la primera visita: 33 meses (7-121)



RESULTADOS



- Discapacidad intelectual (1)
- Retraso simple del lenguaje (1)
- TDAH (1)
- Falta de estimulación (2)

RESULTADOS

- De estos 52 pacientes, 41 pacientes disponían de array CGH y estudio de X frágil:
 - Array CGH:
 - 2 deleciones patogénicas o probablemente patogénicas (5%)
 - Deleción 16p12.2
 - Deleción 8q21.13 (discapacidad intelectual)
 - 7 deleciones o ganancias de significado clínico incierto (17%)
 - 1 anomalía cromosómica asociada a otra patología (2,5%)
 - Estudio de X frágil:
 - Alelo en zona gris (resto normal)

CONCLUSIONES

- La prevalencia y la distribución por sexos fue similar a la reportada
- La mediana de edad en la primera visita fue inferior a la edad de escolarización (36 meses)
- El grado de concordancia entre la sospecha de TEA y el diagnóstico definitivo fue alto teniendo en cuenta los casos aún pendientes de diagnóstico definitivo
- El rendimiento del array CGH y el estudio de X frágil fue similar al publicado en la literatura

