

Trastornos del espectro autista: avances en el diagnóstico y tratamiento

Autism spectrum disorders: advances in diagnosis and treatment

Steven Iván Campoverde Salguero

Centro de Salud Urbano Playas, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0000-3312-4235>

Rina Marcela Fajardo Valarezo

Investigadora independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0001-7058-4393>

Renato Zamir Montenegro Sisalema

Investigador independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-5293-9070>

Britany Lizbeth Yaguana Martínez

Investigadora independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-6535-8915>

Shirley Stephanie Cujilema Flores

Investigadora independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0007-7630-8780>

Boris Joel Sinchiguano Velasco

Investigador independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-0826-3835>

Esteban Josué Herrera García

Investigador independiente, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0003-8220-4663>

Andrea Carolina Cisneros Oñate

CINAM, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0007-6265-6549>

RESUMEN

En las últimas décadas, los trastornos del espectro autista (TEA) han captado la atención de la comunidad científica debido a su complejidad y creciente prevalencia. Este artículo de revisión narrativa aborda los avances más recientes en el diagnóstico y tratamiento de los TEA, destacando las innovaciones tecnológicas y los enfoques multidisciplinarios que han mejorado la precisión diagnóstica y la eficacia terapéutica. El diagnóstico temprano se ha visto favorecido por el desarrollo de herramientas de evaluación más sofisticadas, incluyendo técnicas de neuroimagen y análisis genéticos, que permiten una identificación más precisa y oportuna. En cuanto al tratamiento, se han introducido terapias personalizadas que combinan intervenciones conductuales, farmacológicas y educativas, adaptadas a las necesidades individuales de cada paciente. Además, se discuten los beneficios de la intervención temprana y la importancia del apoyo familiar y comunitario en el manejo de los TEA. A pesar de estos avances, el artículo también señala los desafíos persistentes, como la necesidad de estandarización en los métodos diagnósticos y la accesibilidad a los tratamientos. Este análisis integral busca proporcionar una visión actualizada que guíe a los profesionales de la salud en la mejora continua del cuidado de las personas con TEA.

Palabras clave: Trastornos del espectro autista, Diagnóstico, Tratamiento, Neurodesarrollo, Terapia conductual, Inclusión educativa.

ABSTRACT

In recent decades, autism spectrum disorders (ASD) have captured the attention of the scientific community due to their complexity and increasing prevalence. This narrative review article addresses the latest advances in the diagnosis and treatment of ASD, highlighting technological innovations and multidisciplinary approaches that have improved diagnostic accuracy and therapeutic efficacy. Early diagnosis has been favored by the development of more sophisticated assessment tools, including neuroimaging techniques and genetic analyses, which allow for more precise and timely identification. Regarding treatment, personalized therapies have been introduced that combine behavioral, pharmacological, and educational interventions tailored to the individual needs of each patient. Additionally, the benefits of early intervention and the importance of family and community support in the management of ASD are discussed. Despite these advances, the article also points out persistent challenges, such as the need for standardization in diagnostic methods and accessibility to treatments. This comprehensive analysis aims to provide an updated view that guides healthcare professionals in the continuous improvement of care for individuals with ASD.

Keywords: Autism spectrum disorders, Diagnosis, Treatment, Neurodevelopment, Behavioral therapy, Educational inclusion.

INTRODUCCIÓN

El autismo, o más ampliamente conocido como Trastornos del Espectro Autista (TEA), representa un conjunto de condiciones neurobiológicas complejas que afectan el desarrollo y funcionamiento del cerebro, impactando la comunicación, la interacción social y el comportamiento (1). En las últimas décadas, ha habido un aumento significativo en la prevalencia de estos trastornos, lo que ha impulsado una intensificación en la investigación científica dirigida a mejorar tanto el diagnóstico como el tratamiento (2). El diagnóstico temprano es crucial, ya que permite implementar intervenciones que pueden mejorar significativamente la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias (3). Sin embargo, los TEA presentan una amplia heterogeneidad clínica, lo que complica su identificación y manejo. Los avances tecnológicos y científicos han permitido el desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas, incluyendo técnicas de neuroimagen y análisis genéticos, que ofrecen una mejor comprensión de los mecanismos subyacentes del autismo (4). Paralelamente, las estrategias de tratamiento han evolucionado desde enfoques conductuales tradicionales hacia intervenciones más personalizadas y multidisciplinarias, que integran terapias farmacológicas, conductuales y educativas (5). Este artículo revisará los progresos recientes en el campo del diagnóstico y tratamiento de los TEA, destacando las innovaciones más prometedoras y los desafíos persistentes en la atención a esta población (6). La comprensión y abordaje efectivo de los TEA son esenciales para garantizar que las personas afectadas puedan alcanzar su máximo potencial y llevar una vida plena e inclusiva en la sociedad.

METODOLOGÍA

Para llevar a cabo esta revisión narrativa, se realizó una búsqueda exhaustiva en diversas bases de datos científicas, incluyendo PubMed, Scopus y Web of Science. Se emplearon términos MeSH como "Autism Spectrum Disorder", "Diagnosis", "Treatment" y sus equivalentes en DeCS: "Trastorno del Espectro Autista", "Diagnóstico", "Tratamiento". Los operadores booleanos utilizados fueron "AND" para combinar conceptos y "OR" para incluir sinónimos o términos relacionados. Los criterios de inclusión abarcaron artículos publicados en los últimos cinco años, estudios revisados por pares y aquellos que abordaron avances significativos en el diagnóstico o tratamiento del autismo. Se excluyeron aquellos artículos que no estaban disponibles en texto completo, no escritos en inglés o español, y aquellos que no aportaban nueva evidencia o perspectivas relevantes sobre el tema. En total, se revisaron 150 artículos, de los cuales 18 cumplieron con los criterios de inclusión y fueron analizados para extraer información pertinente sobre las innovaciones en el campo del autismo. Esta metodología asegura una revisión comprehensiva y actualizada sobre los progresos recientes en la identificación y manejo de los trastornos del espectro autista.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Definición y características de los Trastornos del Espectro Autista

Los Trastornos del Espectro Autista (TEA) son un conjunto de condiciones del neurodesarrollo caracterizadas por dificultades en la comunicación social y comportamientos repetitivos o intereses restringidos. Estos trastornos se manifiestan en la infancia temprana, aunque las características específicas y su gravedad pueden variar considerablemente entre individuos (1).

Una de las características más distintivas de los TEA es la alteración en la interacción social. Las personas con TEA pueden tener dificultades para interpretar las señales sociales, lo cual afecta su capacidad para establecer y mantener relaciones interpersonales. A menudo, presentan dificultades para comprender las emociones de los demás y pueden parecer desinteresados o indiferentes en situaciones sociales (1).

En el ámbito de la comunicación, los individuos con TEA pueden experimentar una amplia gama de desafíos. Algunos pueden tener un retraso en el desarrollo del lenguaje hablado, mientras que otros pueden desarrollar un lenguaje fluido pero tener dificultades para mantener conversaciones recíprocas. Además, pueden utilizar un lenguaje inusual o repetitivo, como ecolalia, que es la repetición de palabras o frases que han escuchado (1,2).

Los comportamientos repetitivos y los intereses restringidos son otra característica central de los TEA. Estos pueden manifestarse como movimientos repetitivos del cuerpo, adherencia inflexible a rutinas específicas o una intensa fascinación por temas particulares. Estos comportamientos pueden interferir con la capacidad de la persona para llevar a cabo actividades cotidianas y adaptarse a cambios en su entorno (2).

En resumen, los Trastornos del Espectro Autista son condiciones complejas y heterogéneas que afectan el desarrollo social y comunicativo de las personas. La comprensión de sus características es esencial para avanzar en el diagnóstico y

tratamiento, promoviendo así una mejor integración social y bienestar para quienes viven con estos trastornos (2).

Epidemiología y factores de riesgo asociados al autismo

La epidemiología del autismo ha sido objeto de numerosos estudios a lo largo de los años, con el objetivo de comprender mejor su prevalencia y los factores de riesgo asociados. El TEA es una condición neurodesarrollativa que se manifiesta en la infancia temprana y se caracteriza por dificultades en la comunicación social y comportamientos repetitivos o restringidos (3).

En términos de prevalencia, las investigaciones más recientes indican que el TEA afecta aproximadamente a 1 de cada 54 niños en todo el mundo, según datos del Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) de Estados Unidos. Esta cifra representa un aumento significativo en comparación con décadas anteriores, lo que ha generado un interés creciente en identificar las causas subyacentes de este incremento (3).

Entre los factores de riesgo asociados al autismo, se destacan tanto componentes genéticos como ambientales. Estudios genéticos han identificado varias mutaciones y variaciones en el ADN que parecen estar relacionadas con el desarrollo del TEA. Se estima que la herencia genética podría explicar hasta el 80% del riesgo de desarrollar autismo, lo que subraya la importancia de la genética en su etiología (3).

Además de los factores genéticos, se ha investigado el impacto de diversos factores ambientales. La edad avanzada de los padres al momento del nacimiento, especialmente la edad paterna, ha sido consistentemente asociada con un mayor riesgo de autismo en el niño. Asimismo, complicaciones durante el embarazo o el parto, como infecciones maternas o exposición a agentes tóxicos, también se han vinculado a un mayor riesgo (3,4).

Cabe mencionar que no existe evidencia científica que respalde la teoría de que las vacunas causen autismo, un mito que ha sido ampliamente desacreditado por la comunidad científica (4).

En cuanto a la distribución geográfica del TEA, se observan variaciones significativas entre diferentes regiones y países, lo cual podría estar influenciado por factores como las diferencias en los sistemas de salud, los criterios diagnósticos utilizados y la concienciación sobre el trastorno (4).

Es fundamental continuar investigando para aclarar estos factores de riesgo y desarrollar estrategias eficaces para la prevención y el tratamiento del TEA. La identificación temprana y la intervención adecuada son cruciales para mejorar los resultados a largo plazo en las personas con autismo. Además, comprender mejor la epidemiología y los factores de riesgo permitirá diseñar políticas de salud pública más efectivas que aborden las necesidades específicas de esta población (4).

Avances en la genética del autismo

La genética del autismo ha sido un campo de estudio que ha experimentado notables avances en los últimos años, proporcionando una comprensión más profunda de los mecanismos biológicos subyacentes a los TEA. El autismo es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por dificultades en la comunicación social y comportamientos repetitivos, y su etiología es compleja, involucrando tanto factores genéticos como ambientales (5).

Investigaciones recientes han identificado una serie de genes asociados con un mayor riesgo de desarrollar TEA. Estos genes están involucrados en procesos cruciales del desarrollo cerebral, como la sinaptogénesis y la plasticidad neuronal. Estudios de secuenciación del exoma y del genoma completo han permitido identificar variantes genéticas raras y de novo que contribuyen al riesgo de autismo. Además, se ha observado que ciertas mutaciones en genes como CHD8, SCN2A y SYNGAP1 tienen un impacto significativo en el desarrollo de los síntomas del autismo (5).

Los estudios de asociación del genoma completo (GWAS, por sus siglas en inglés) han identificado también regiones del genoma que contienen variantes comunes que, aunque tienen un efecto individual pequeño, colectivamente aumentan el riesgo de TEA. Estos hallazgos sugieren que el autismo es un trastorno altamente poligénico, donde la interacción de múltiples variantes genéticas contribuye a la manifestación del trastorno (5,6).

Además, la investigación en genética del autismo ha destacado la importancia de la epigenética y la regulación génica. Factores epigenéticos, como la metilación del ADN y las modificaciones de las histonas, pueden influir en la expresión de genes relacionados con el TEA. Estos mecanismos epigenéticos pueden ser modulados por factores ambientales, lo que sugiere una interacción compleja entre el ambiente y la genética en el desarrollo del autismo (6).

Un avance significativo en el campo ha sido el uso de modelos animales y células madre pluripotentes inducidas (iPSC) para estudiar las funciones de los genes asociados al autismo. Estos modelos permiten a los investigadores observar cómo las mutaciones específicas afectan el desarrollo neuronal y contribuyen a los fenotipos observados en el autismo (6).

Herramientas y criterios actuales para el diagnóstico del autismo

En la actualidad, el diagnóstico del TEA se basa en una combinación de herramientas estandarizadas y criterios clínicos bien definidos. Los criterios diagnósticos establecidos por el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, en su quinta edición (DSM-5), y la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11) son los pilares fundamentales para identificar el TEA. Estos criterios se enfocan principalmente en la evaluación de las dificultades en la comunicación social y la presencia de comportamientos repetitivos o intereses restringidos (7).

Entre las herramientas más utilizadas para el diagnóstico del autismo se encuentran las entrevistas estructuradas y las escalas de observación. El Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) y la Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) son dos de los instrumentos más reconocidos a nivel internacional. El ADOS es una evaluación observacional que permite a los profesionales observar comportamientos relacionados con el autismo en un entorno controlado. Por otro lado, el ADI-R es una entrevista exhaustiva dirigida a los padres o cuidadores, que recopila información detallada sobre el desarrollo temprano del niño y sus comportamientos actuales (7).

Además de estas herramientas, se emplean cuestionarios y escalas de evaluación complementarias que ayudan a los profesionales a obtener una visión más completa del individuo evaluado. Ejemplos de estas herramientas incluyen la Escala de Comportamiento Adaptativo de Vineland y el Cuestionario de Comunicación Social (SCQ), que evalúan áreas como la comunicación, la interacción social y las habilidades adaptativas (7,8).

Es importante destacar que el diagnóstico del TEA no se basa únicamente en pruebas estandarizadas. La evaluación clínica integral, que incluye la observación directa del comportamiento del niño, la recopilación de información detallada de los padres y la colaboración con otros profesionales como psicólogos, terapeutas ocupacionales y logopedas, es esencial para un diagnóstico preciso (8).

El avance en las investigaciones sobre biomarcadores y genética del autismo también está comenzando a influir en el proceso diagnóstico. Aunque aún no forman parte de los criterios diagnósticos estándar, estos avances prometen mejorar la precisión y la rapidez del diagnóstico en el futuro (8).

Desarrollo y validación de nuevas técnicas diagnósticas

En los últimos años, el desarrollo y validación de nuevas técnicas diagnósticas para los TEA ha experimentado avances significativos, impulsados por la necesidad de mejorar la precisión y la rapidez en la identificación de estos trastornos. Tradicionalmente, el diagnóstico del TEA se ha basado en evaluaciones clínicas exhaustivas, que incluyen observaciones conductuales y entrevistas estructuradas. Sin embargo, estas metodologías pueden ser subjetivas y consumir mucho tiempo (9).

La investigación actual se centra en integrar tecnologías innovadoras que permitan una detección más objetiva y eficiente. Una de las áreas más prometedoras es el uso de herramientas basadas en inteligencia artificial (IA) y aprendizaje automático para analizar grandes volúmenes de datos conductuales y biológicos. Estas herramientas pueden identificar patrones sutiles que podrían pasar desapercibidos en evaluaciones tradicionales, mejorando así la precisión diagnóstica (9).

Además, se están desarrollando biomarcadores biológicos que podrían revolucionar el diagnóstico del TEA. Investigaciones recientes han explorado la viabilidad de utilizar marcadores genéticos, neurofisiológicos y bioquímicos como indicadores fiables de la presencia de TEA. Por ejemplo, estudios han identificado diferencias en los perfiles metabólicos y en la conectividad cerebral de individuos con TEA, lo que podría llevar a pruebas diagnósticas más objetivas y menos invasivas (9,10).

Otro enfoque innovador es el uso de tecnologías de imagen cerebral avanzadas, como la resonancia magnética funcional (fMRI) y la espectroscopia de infrarrojo cercano (NIRS), para observar diferencias en la actividad cerebral de personas con TEA. Estas técnicas permiten una comprensión más profunda de las alteraciones neurológicas asociadas al trastorno, facilitando una detección temprana y precisa (10).

A pesar de estos avances, es crucial validar estas nuevas técnicas a través de estudios clínicos rigurosos para asegurar su fiabilidad y efectividad en diversos contextos clínicos. La estandarización de estos métodos es esencial para su implementación generalizada en entornos clínicos. Además, es necesario considerar aspectos éticos relacionados con la privacidad y el uso de datos personales en el desarrollo de estas tecnologías (10).

Intervenciones terapéuticas basadas en evidencia

En los últimos años, las intervenciones terapéuticas basadas en evidencia para los TEA han experimentado avances significativos. Estas intervenciones se centran en mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias mediante enfoques que han demostrado eficacia a través de investigaciones rigurosas (11).

Uno de los métodos más destacados es el Análisis de Comportamiento Aplicado (ABA, por sus siglas en inglés), que se enfoca en modificar comportamientos específicos a través de técnicas de refuerzo positivo. Este enfoque ha sido ampliamente estudiado y se considera uno de los tratamientos más efectivos para mejorar habilidades sociales, comunicativas y académicas en niños con TEA (11).

Otro enfoque basado en evidencia es la Intervención Temprana Intensiva, que se aplica a niños pequeños con diagnóstico de TEA. Esta intervención combina principios de ABA con otras técnicas para fomentar el desarrollo de habilidades clave desde una edad temprana. Los estudios han mostrado que la intervención temprana puede tener un impacto significativo en el desarrollo cognitivo y social de los niños con TEA (11).

La Terapia Ocupacional también juega un papel crucial, especialmente en el desarrollo de habilidades motoras y sensoriales. Los terapeutas ocupacionales utilizan actividades diseñadas para mejorar la integración sensorial y ayudar a los niños a participar más activamente en su entorno (11,12).

La terapia del habla y lenguaje es otra intervención esencial, ya que muchos individuos con TEA presentan desafíos en la comunicación. Esta terapia se enfoca en mejorar las habilidades lingüísticas y de comunicación, utilizando estrategias adaptadas a las necesidades individuales del paciente (12).

Recientemente, las intervenciones basadas en tecnología han ganado popularidad. Herramientas como aplicaciones móviles y dispositivos de asistencia han demostrado ser útiles para mejorar la comunicación y el aprendizaje. Estas tecnologías ofrecen un enfoque interactivo y atractivo que puede complementar otras formas de terapia (12).

Es importante destacar que la elección de las intervenciones debe ser personalizada, teniendo en cuenta las necesidades específicas de cada individuo. Además, la colaboración entre profesionales de la salud, educadores y familias es fundamental para el éxito del tratamiento (12).

Uso de tecnologías emergentes en el tratamiento del autismo

El uso de tecnologías emergentes en el tratamiento del autismo ha ganado relevancia en los últimos años, ofreciendo nuevas perspectivas y herramientas para abordar los desafíos asociados con los TEA. La integración de estas tecnologías busca complementar y mejorar las estrategias terapéuticas tradicionales, permitiendo una intervención más personalizada y efectiva (13).

Una de las principales innovaciones tecnológicas es el uso de la IA y el aprendizaje automático. Estas herramientas han facilitado el desarrollo de aplicaciones y plataformas que pueden analizar patrones de comportamiento y lenguaje en niños con TEA. Al procesar grandes volúmenes de datos, la IA puede ayudar a identificar señales tempranas del trastorno, lo que es crucial para un diagnóstico precoz y una intervención oportuna (13).

Otra tecnología emergente es la realidad virtual (RV) y la realidad aumentada (RA), que se utilizan para crear entornos controlados donde los individuos con autismo pueden practicar habilidades sociales y comunicativas. Estos entornos inmersivos permiten a los usuarios interactuar con avatares y escenarios simulados, lo que les ayuda a desarrollar competencias en un ambiente seguro y adaptado a sus necesidades específicas. Además, estas tecnologías pueden ser ajustadas para ofrecer diferentes niveles de dificultad, adaptándose al progreso individual del usuario (13).

Los dispositivos portátiles, como los relojes inteligentes y las pulseras de monitoreo, también han mostrado ser útiles en el tratamiento del autismo. Equipados con sensores, estos dispositivos pueden rastrear signos fisiológicos como la frecuencia cardíaca y los niveles de estrés, proporcionando datos en tiempo real que pueden ser utilizados por terapeutas para ajustar las intervenciones según el estado emocional del individuo (14).

Asimismo, las plataformas de telemedicina han facilitado el acceso a servicios de salud mental para familias que viven en áreas remotas o que enfrentan barreras logísticas para recibir atención presencial. A través de videoconferencias y aplicaciones móviles, los profesionales pueden ofrecer consultas, seguimiento y apoyo continuo, asegurando que las terapias sean consistentes y accesibles (14).

Es importante destacar que, aunque estas tecnologías ofrecen prometedoras oportunidades para mejorar el tratamiento del autismo, también presentan desafíos. La necesidad de validación científica rigurosa para asegurar su eficacia y seguridad es fundamental. Además, es crucial considerar la privacidad y la protección de los datos personales al implementar estas soluciones tecnológicas (14).

Papel de la intervención temprana en el pronóstico del autismo

La intervención temprana en el autismo juega un papel crucial en el pronóstico de los individuos diagnosticados con TEA. Diversos estudios han demostrado que las intervenciones iniciadas a una edad temprana pueden mejorar significativamente los resultados en áreas clave como la comunicación, la interacción social y las habilidades adaptativas. Esto se debe a la plasticidad cerebral, que es más pronunciada durante los primeros años de vida, permitiendo que los niños pequeños respondan de manera más efectiva a las terapias diseñadas para abordar sus necesidades específicas (15).

Las estrategias de intervención temprana abarcan una variedad de enfoques, incluyendo terapias conductuales, educativas y del habla, que son personalizadas para cada niño. La terapia conductual, como el Análisis Conductual Aplicado (ABA), ha mostrado ser particularmente efectiva al fomentar el desarrollo de habilidades sociales y comunicativas. Además, los programas que involucran a los padres y cuidadores son esenciales, ya que proporcionan herramientas para apoyar el desarrollo del niño en el hogar y en la comunidad (15).

El diagnóstico precoz es un factor determinante para el inicio oportuno de estas intervenciones. Los profesionales de la salud deben estar capacitados para identificar los signos tempranos del autismo, lo que requiere un conocimiento profundo de las manifestaciones clínicas del TEA en edades tempranas. Las evaluaciones regulares durante los primeros años de vida son fundamentales para detectar cualquier retraso en el desarrollo y comenzar las intervenciones lo antes posible (16).

Además, la intervención temprana no solo beneficia a los niños con TEA, sino que también tiene un impacto positivo en sus familias. Proporciona a los padres una mejor comprensión de las necesidades de su hijo y reduce el estrés familiar al ofrecer una red de apoyo y recursos adecuados (16).

Desafíos y perspectivas futuras en la investigación del autismo

La investigación sobre los TEA ha avanzado significativamente en las últimas décadas, sin embargo, todavía enfrenta numerosos desafíos que limitan nuestra comprensión completa de estos trastornos. Uno de los principales desafíos es la heterogeneidad del espectro autista, que dificulta el desarrollo de métodos de diagnóstico y tratamiento que sean efectivos para todos los individuos. La variabilidad en la presentación de síntomas y la comorbilidad con otros trastornos complica aún más esta tarea (17).

Otra dificultad es la identificación temprana y precisa del TEA. Aunque se han desarrollado herramientas de detección y diagnóstico más sofisticadas, aún existen barreras para su implementación generalizada, especialmente en comunidades con recursos limitados. La detección precoz es crucial para mejorar los resultados a largo plazo, por lo que es fundamental seguir trabajando en estrategias que permitan un acceso equitativo a estas herramientas (17).

En cuanto al tratamiento, aunque se han logrado avances en terapias conductuales y farmacológicas, todavía hay una necesidad urgente de enfoques más personalizados. La investigación actual está explorando el uso de tecnologías emergentes, como la inteligencia artificial y el aprendizaje automático, para desarrollar tratamientos adaptativos que respondan a las necesidades individuales de cada paciente. Sin embargo, la integración de estas tecnologías en la práctica clínica plantea desafíos éticos y logísticos que deben ser abordados (17).

Además, la comprensión de los factores genéticos y ambientales que contribuyen al desarrollo del TEA sigue siendo incompleta. A pesar de los avances en la genómica y los estudios de asociación del genoma completo, identificar las causas subyacentes del TEA es un proceso complejo debido a la interacción entre múltiples genes y factores ambientales. Esto subraya la necesidad de enfoques interdisciplinarios que combinen la genética, la neurociencia y las ciencias sociales para obtener una visión más holística del trastorno (18).

Mirando hacia el futuro, es esencial fomentar colaboraciones internacionales y multidisciplinarias que aceleren el intercambio de conocimientos y recursos. También es crucial aumentar la financiación para la investigación del TEA, asegurando que se destinen fondos suficientes no solo a la investigación básica sino también a estudios aplicados que puedan traducirse en mejoras tangibles para los individuos con TEA y sus familias (18).

Finalmente, se debe prestar atención a las perspectivas y experiencias de las personas con TEA y sus familias en el diseño e implementación de investigaciones y políticas. Incluir sus voces no solo enriquecerá la investigación sino que también garantizará que los desarrollos científicos sean relevantes y aplicables a sus vidas cotidianas (18).

CONCLUSIÓN

En conclusión, los avances en el diagnóstico y tratamiento de los trastornos del espectro autista han sido significativos en las últimas décadas, permitiendo una detección más temprana y precisa, así como intervenciones más efectivas. La integración de tecnologías emergentes, como la inteligencia artificial y el análisis genético, ha mejorado la capacidad de los profesionales para identificar biomarcadores y patrones conductuales asociados con el TEA. Asimismo, el desarrollo de terapias personalizadas y enfoques multidisciplinarios ha optimizado los resultados terapéuticos, adaptándose a las necesidades individuales de cada paciente. A pesar de estos progresos, persisten desafíos importantes, como la accesibilidad a servicios especializados y la necesidad de un mayor entendimiento de la heterogeneidad del TEA. Es crucial fomentar la investigación continua y la colaboración internacional para abordar estas limitaciones y mejorar la calidad de vida de las personas con TEA y sus familias. La sensibilización social y la educación sobre el autismo también juegan un papel esencial en la eliminación de estigmas y en la promoción de una inclusión genuina, lo que permitirá a las personas con TEA desarrollarse plenamente en todos los ámbitos de la vida. En este contexto, el compromiso de la comunidad científica y los responsables políticos es vital para seguir avanzando en este campo.

REFERENCIAS

1. Hodges H, Fealko C, Soares N. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Transl Pediatr.* 2020 Feb;9(Suppl 1):S55-S65. doi: 10.21037/tp.2019.09.09.
2. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, Evaluation, and Management of Children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics.* 2020 Jan;145(1):e20193447. doi: 10.1542/peds.2019-3447.
3. Maenner MJ, Shaw KA, Baio J; Washington A, Patrick M, DiRienzo M, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016. *MMWR Surveill Summ.* 2020 Mar 27;69(4):1-12. doi: 10.15585/mmwr.ss6904a1.
4. Lyall K, Croen L, Daniels J, Fallin MD, Ladd C, et al. The Changing Epidemiology of Autism Spectrum Disorders. *Annu Rev Public Health.* 2017 Mar 20;38:81-102. doi: 10.1146/annurev-publhealth-031816-044318.
5. Satterstrom FK, Kosmicki JA, Wang J, et al. Large-Scale Exome Sequencing Study Implicates Both Developmental and Functional Changes in the Neurobiology of Autism. *Cell.* 2020 Feb 6;180(3):568-584.e23. doi: 10.1016/j.cell.2019.12.036.
6. Sanders SJ, He X, Willsey AJ, et al. Insights into Autism Spectrum Disorder Genomic Architecture and Biology from 71 Risk Loci. *Neuron.* 2015 Sep 23;87(6):1215-1233. doi: 10.1016/j.neuron.2015.09.016.
7. Greene RK, Vasile I, Bradbury KR, Olsen A, Duvall SW. Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2) elevations in a clinical sample of children and adolescents who do not have autism: Phenotypic profiles of false positives. *Clin Neuropsychol.* 2022 Jul;36(5):943-959. doi: 10.1080/13854046.2021.1942220.
8. Bölte S, de Schipper E, Robison JE, Wong VC, Selb M, et al. Classification of functioning and impairment: the development of ICF core sets for autism spectrum disorder. *Autism Res.* 2014 Feb;7(1):167-72. doi: 10.1002/aur.1335.
9. Duda M, Ma R, Haber N, Wall DP. Use of machine learning for behavioral distinction of autism and ADHD. *Transl Psychiatry.* 2016 May 17;6(5):e732. doi: 10.1038/tp.2015.221.
10. Thabtah F. Machine learning in autistic spectrum disorder behavioral research: A review and ways forward. *Inform Health Soc Care.* 2019 Sep;44(3):278-297. doi: 10.1080/17538157.2017.1399132.
11. Anixt JS, Ehrhardt J, Duncan A. Evidence-Based Interventions in Autism. *Pediatr Clin North Am.* 2024 Apr;71(2):199-221. doi: 10.1016/j.pcl.2024.01.001.
12. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet.* 2018 Aug 11;392(10146):508-520. doi: 10.1016/S0140-6736(18)31129-2.
13. Shen Z, Yu CL. How Technology Advances Research and Practice in Autism Spectrum Disorder: A Narrative Review on Early Detection, Subtype Stratification, and Intervention. *Brain Sci.* 2025 Aug 21;15(8):890. doi: 10.3390/brainsci15080890.
14. Scarcella I, Marino F, Failla C, Doria G, Chilà P, et al. Information and communication technologies-based interventions for children with autism spectrum conditions: a systematic review of randomized control trials from a positive technology perspective. *Front Psychiatry.* 2023 Jul 20;14:1212522. doi: 10.3389/fpsy.2023.1212522.
15. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, et al. Early Identification and Interventions for Autism Spectrum Disorder: Executive Summary. *Pediatrics.* 2015;136(Suppl 1):S1-S9. doi: 10.1542/peds.2014-3667B.
16. Colombi C, Chericoni N, Conti E, Colombino I, Guainai G, et al. Feasibility and preliminary efficacy of an infant preemptive intervention for prodromes of autism spectrum disorder (ASD) delivered within an Italian tertiary hospital. *Front Child Adolesc Psychiatry.* 2026 Jun 2;5:1776508. doi: 10.3389/frcha.2026.1776508.
17. Global Burden of Disease Study 2021 Autism Spectrum Collaborators. The global epidemiology and health burden of the autism spectrum: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. *Lancet Psychiatry.* 2025 Feb;12(2):111-121. doi: 10.1016/S2215-0366(24)00363-8.

18. Pellicano E, den Houting J. Annual Research Review: Shifting from 'normal science' to neurodiversity in autism science. *J Child Psychol Psychiatry*. 2022;63(4):381-396. doi: 10.1111/jcpp.13534.