



Universidad Autónoma de Querétaro
Facultad de Psicología
Maestría en Salud Mental de la Infancia y la Adolescencia

**ENDOFENOTIPO COGNITIVO EN HERMANOS NO AFECTADOS DE
PERSONAS CON AUTISMO**

TESIS

Que como parte de los requisitos para obtener el Grado de
Maestría en Salud Mental de la Infancia y la Adolescencia

Presenta:

Dulce Olivia Bautista Aguilar

Dirigido por:

Dra. Gloria Nélica AVECILLA RAMÍREZ

SINODALES

Dra. Gloria Nélica AVECILLA RAMÍREZ
Presidente

Dra. Pamela Garbus
Secretario

Dra. Cintli Carolina Carbajal Valenzuela
Vocal

Dra. María Luisa García Gomar
Suplente

Mtra. Melissa Calderón Carrillo
Suplente

Centro Universitario Querétaro, Qro.
Octubre de 2019
México

DEDICATORÍAS

**A Dany, a mi familia, maestros, compañeros y amigos que me apoyaron en este proceso, a los niños y padres que participaron.
A las personas con Autismo y a sus hermanos.**

AGRADECIMIENTOS

El poder estudiar un posgrado es una oportunidad que me ha llenado de conocimientos y ha contribuido a mi formación, no solo profesional sino también personal, es por eso que agradezco a cada una de las personas que contribuyeron para este proyecto se pudiera llevar a cabo:

A mi familia que siempre me ha apoyado, a Dany que forma parte de ella y que ha sido mi motivación para querer ser mejor. Retribuyo a mis compañeras que ahora son mis amigas y que me acompañaron en el fabuloso viaje de la maestría. A Gloria que me ha acompañado en este proceso, que fomenta el deseo de seguir aprendiendo y me transmite la pasión por la investigación. A la Dra. Carolina que fue mi compañera de viajes y pláticas. A mis amigos del laboratorio de Neuropsicología que se mostraron dispuestos a apoyar y compartir conocimientos. A mis maestros que con pasión me transmitieron sus saberes.

Agradezco a la Dra. Teresa García Gasca y al equipo de rectoría, por la exención de créditos y la beca institucional brindada.

Al Fondo de Proyectos Especiales de Rectoría quien financió el proyecto de investigación. A Pau que formó parte de él.

Por último agradezco a las familias que participaron en el proyecto y que sin recibir algo a cambio se permitieron participar.

ÍNDICE

DEDICATORÍAS	2
AGRADECIMIENTOS	3
ÍNDICE	4
ÍNDICE DE TABLAS	7
ÍNDICE DE FIGURAS	8
RESUMEN	9
ABSTRACT	10
1 INTRODUCCIÓN	11
2 REVISIÓN DE LA LITERATURA	12
2.1 Trastorno del Espectro Autista (TEA).....	12
2.2 Características Cognitivas de las Personas con TEA.....	14
2.2.1 Teoría de la disfunción ejecutiva.....	14
2.2.2 Teoría de la Mente.....	17
2.2.3 Teoría de la coherencia central débil.....	19
2.3 Factores de Riesgo Asociados a la Presencia de TEA.....	21
2.4 Estudios Epidemiológico de TEA	23
2.5 Neurobiología del TEA.....	25
2.6 Hermanos de Personas con Algún Trastorno y/o Discapacidad.....	26
2.7 Endofenotipo Cognitivo de Autismo (ECA).....	27
2.7.1 Estudios de Seguimiento del Desarrollo	29
2.7.2 Estudios que Evalúan Inteligencia.....	30
2.7.3 Evaluación de Procesos Cognitivos Específicos	31
2.7.3.1 Teoría de la mente.....	31
2.7.3.2 Funciones Ejecutivas.....	32
2.7.3.3 Coherencia Central.....	33
3 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	34
3.1 Descripción del Problema	34
3.2 Justificación.....	35

3.3	Objetivos	36
3.4	Preguntas	37
3.5	Hipótesis.....	37
4	METODOLOGÍA.....	39
4.1	Población.....	39
4.2	Técnica de Muestreo	39
4.3	Muestras	40
4.4	Técnicas de Recolección de Datos	41
4.4.1	Instrumentos para evaluar los criterios de inclusión.....	41
4.4.2	Instrumentos para la medición de las variables.....	41
4.4.3	Instrumentos para indagar sobre la atención que han recibido los hermanos	43
4.5	Procedimiento.....	43
4.6	Análisis Estadístico.....	46
4.7	Consideraciones Éticas (Comité de Bioética)	47
5	RESULTADOS.....	49
5.1	Características Generales de las Muestras	49
5.2	Medición de las Variables y Comparación de los Grupos	50
5.2.1	Rasgos de TEA	50
5.2.2	Funciones Ejecutivas.....	52
5.2.2.1	Fluidez.....	53
5.2.2.2	Flexibilidad Mental	54
5.2.2.3	Planeación.....	55
5.2.3	Coherencia Central.....	56
5.2.4	Teoría de la Mente	58
5.2.5	Atención en Salud Mental	58

6	DISCUSIÓN.....	61
6.1	Rasgos de TEA.....	61
6.2	Funciones Ejecutivas	63
6.2.1	Fluidez.....	64
6.2.2	Flexibilidad Mental.....	65
6.2.3	Planeación.....	66
6.3	Coherencia Central	67
6.4	Teoría del Mente.....	68
6.5	Atención en Salud Mental.....	69
7	CONCLUSIONES	71
8	LITERATURA CITADA	73
9	ANEXOS.....	82
9.1	Anexo 1. Cuestionario de Atención en Salud Mental.....	82

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Características de los participantes por grupo.....	50
Tabla 2. Datos descriptivos y resultados de las comparaciones para las categorías de la variable Rasgos de Autismo	52
Tabla 3. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría Fluidez.....	54
Tabla 4. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría Flexibilidad Mental.....	55
Tabla 5. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría de Planeación.....	56
Tabla 6. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen el Índice de Razonamiento Perceptual.....	57
Tabla 7. Atención en salud mental ante los indicadores.....	59
Tabla 8. Correlaciones entre indicadores de atención en salud mental y Rasgos de TEA.....	60

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Medias y Desviación Estándar obtenidas por los grupos en la variables Rasgos de TEA.....	51
Figura 2. Medias obtenidas por los grupos en las tres categorías que componen la variable de Funciones Ejecutivas.	53
Figura 3. Medias obtenidas por los grupos en la variable Coherencia Central.....	57
Figura 4. Medias de los grupos obtenidas en las áreas de la variable Teoría de la mente. Nota. H=Historias y F=Frases.....	58

RESUMEN

En México uno de cada 115 niños puede presentar Trastorno del Espectro Autista (TEA). Los hermanos de personas con TEA tienen una alta probabilidad de manifestar el trastorno (18.7%). A su vez, debido a la carga genética que comparten con el hermano afectado, puede manifestar el Endofenotipo Cognitivo de Autismo (ECA), el cual se caracteriza por rasgos sutiles del trastorno. Se sabe que el hecho de ser hermano de una persona con algún trastorno o discapacidad es un factor de riesgo que puede afectar la salud mental. En el presente trabajo se exploró si los hermanos de personas con TEA manifiestan el ECA además de si han sido atendidos es cuestiones de salud mental. Se evaluó a dos grupos de niños entre 6 y 11 años, uno de los grupos estaba formado por hermanos de personas con TEA (Alto Riesgo para el ECA), el otro grupo era de hermanos de personas sin TEA (Bajo Riesgo para el ECA). Para evaluar si se manifestaba el ECA se midieron las siguientes variables: rasgos de TEA, funciones ejecutivas, teoría de la mente y coherencia central local. Además, los padres llenaron un cuestionario de atención en salud mental. El grupo de Alto Riesgo presentó mayores rasgos de TEA, además que se presentaron alteraciones en el área de funciones ejecutivas, con puntajes significativamente menores en fluidez gráfica. Contrario a lo esperado, el grupo Alto Riesgo presentó puntajes significativamente más bajos en la variable de Coherencia Central. No se encontraron diferencias en teoría de la mente. Al contabilizar los reportes de atención el Grupo de Alto Riesgo presentó mayores indicadores de atención. Los resultados obtenidos demuestran que el ECA se manifiestan en el grupo de Alto Riesgo en dos variables, funciones ejecutivas y rasgos de TEA, además de que en el Grupo de Alto Riesgo se presentan mayores indicadores de atención en salud mental.

Palabras clave: Trastorno, Autismo, Endofenotipo Cognitivo de Autismo, Funciones Ejecutivas, Teoría de la Mente, Coherencia Central, Salud Mental y Hermanos de Personas con Autismo.

ABSTRACT

In Mexico Autism Spectrum Disorder (ASD) may affect one in 115 children. Siblings of people with ASD have a high likelihood of suffering such disorder (18.7%). Due to the genetic loading shared with the affected brother/sister, siblings of people with ASD may manifest the Cognitive Endophenotype of Autism (CEA), which is characterized by subtle traits of the disorder. It is known that the fact of being sibling of an individual with a disorder or an impairment represents a risk factor for suffering mental health problems. In this work it was explored whether siblings of people with ASD manifest the CEA and whether such siblings have received mental health care. Two groups of children between ages 6 and 11 were assessed, one of siblings of people with ASD (High Risk for the CEA) and another one of siblings of people without ASD (Low Risk for the CEA). The following variables were measured in order to evaluate whether the CEA was present: ASD traits, executive functions, theory of mind, and local central coherence. Besides, parents were asked to fill in a mental health care questionnaire. The group of High Risk presented more ASD traits and had executive function deficits with significantly low scores in fluency. Contrary to the prediction, the central coherence scores in the group of High Risk were significantly low. No differences were found in the theory of mind. There were more reports of mental health care in the group of High Risk, but there were no differences between the reports that had received attention. The obtained results show that the CEA is manifested in the group of High Risk by means of two variables, executive functions and ASD traits, and also that this group presents higher indicators of mental health care.

Keywords: Disorder, Autism, Cognitive Endophenotype, Executive Functions, Theory of Mind, Central Coherence, Mental Health and Siblings of people with Autism.

1 INTRODUCCIÓN

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un Trastorno del Neurodesarrollo (*Manual Diagnóstico y Estadístico y de los Trastornos Mentales –DSM-, 5ta ed.; DSM–IV; American Psychiatric Association, 2013*), que afecta a uno de cada 115 niños en nuestro país (Fombonne et al., 2016). La etiología de los TEA aún no es del todo clara, aunque se sabe que presenta una carga hereditaria, pues la probabilidad de que un hermano presente el trastorno es alta (Ronald & Hoekstra, 2011). Además de lo anterior, se piensa que los hermanos de los niños con TEA (hermanos no afectados) podrían presentar el Endofenotipo Cognitivo de Autismo que se manifiesta en la presencia de características sutiles del TEA (Nydén, Hagberg, Goussé, & Rastam, 2011).

Otros estudios han puesto de manifiesto que, además de la probabilidad que tienen los hermanos de personas con TEA de manifestar el Endofenotipo, existen mayores indicadores de que los hermanos presenten algún tipo de problemas de conducta o emocionales (Fisman, Wolf, Ellison, & Freeman, 2000; Fisman et al., 1996). Es por lo anterior que los hermanos de personas con TEA son una población en riesgo pues las probabilidades de que su salud mental se vea comprometida son altas.

En este estudio se exploró si el ECA se presenta en los hermanos al evaluar las variables de funciones ejecutivas, teoría de la mente, rasgos de autismo y coherencia central. Además de lo anterior se indagó si los hermanos de personas con TEA han sido atendidos en el ámbito de la salud mental.

El estudio fue llevado a cabo en los municipios de San Juan de Río y Querétaro, y se evaluaron dos grupos de niños que asistían a educación primaria y tenían entre 6 y 11 años. El primer grupo estuvo formado por hermanos de personas con TEA que no manifestaban el trastorno (Grupo de Alto Riesgo), el segundo grupo estuvo formado por niños que tenían hermanos con desarrollo típico (Grupo de Bajo Riesgo). Se evaluaron ambos grupos y posteriormente se compararon los resultados obtenidos en la medición en cada una de las variables.

2 REVISIÓN DE LA LITERATURA

2.1 Trastorno del Espectro Autista (TEA)

El Trastorno de Espectro Autista es definido como un grupo de afecciones caracterizadas por algún grado de alteración del comportamiento social, la comunicación y el lenguaje, así como la presencia de un repertorio de intereses y actividades restringidos (Organización Mundial de la Salud - OMS, 2017). Estas alteraciones aparecen durante la infancia, manteniéndose hasta la vida adulta y suelen aparecer en los primeros 5 años de vida (OMS, 2017).

En el DSM IV (American Psychiatric Association, 2014), el TEA es definido como un trastorno del Neurodesarrollo caracterizado por presentar dos principales criterios diagnósticos:

1. Déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social en múltiples contextos, incluidos los déficits de la reciprocidad social, los comportamientos comunicativos no verbales usados para la interacción social y las habilidades para desarrollar, mantener y entender las relaciones.
2. Presencia de patrones de comportamiento, intereses o actividades de tipo restrictivo o repetitivo.

Para determinar la presencia del TEA, los síntomas deben aparecer durante las primeras fases del período de desarrollo, además de causar un deterioro significativo en lo social, laboral u otras áreas del funcionamiento habitual (American Psychiatric Association, 2014).

Debido a que se habla de un espectro, dentro del diagnóstico es necesario que se definan las características clínicas individuales a través del uso de especificadores, los que permiten la realización de un diagnóstico diferencial. De igual manera los especificadores generan una visión más clara de si el trastorno presenta comorbilidad con otros trastornos; para ello es necesario delimitar si el trastorno se acompaña de un déficit intelectual, algún problema del lenguaje, si se asocia a una afección médica/genética o ambiental/adquirida

conocida, o bien si la comorbilidad se presenta con otro trastorno del neurodesarrollo, mental o del comportamiento (American Psychiatric Association, 2014).

Los principales trastornos con los que el TEA presenta comorbilidad son: el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), el Trastorno Obsesivo Compulsivo y Discapacidad Intelectual (American Psychiatric Association, 2014). Además, dentro del cuadro clínico puede presentar características similares a los siguientes trastornos: mutismo selectivo, trastorno de la comunicación social pragmático, discapacidad intelectual, trastorno de movimientos estereotipados y esquizofrenia (American Psychiatric Association, 2014; Organización Mundial de la Salud, 2017; Romero et al., 2016), debido a ello resulta importante el establecer un diagnóstico diferencial de los TEA.

En los últimos años se ha generado un debate al tratar de definir las características de los TEA, esto se refleja en los cambios realizados en el DSM V. En el DSM IV (American Psychiatric Association, 2014) el autismo, el Síndrome de Asperger, Trastorno de Rett, Trastorno Desintegrativo Infantil y Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado formaban parte de los Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD). El DSM V eliminó la categoría de TGD; ahora los trastornos que estaban considerados en esa categoría forman parte de una nueva (los TEA) que deberán ser descritos de acuerdo a su severidad, por ejemplo, el Síndrome de Asperger es considerado como un TEA de alto funcionamiento (American Psychiatric Association, 2014)

Independientemente de los cambios en los criterios diagnósticos la detección de rasgos de TEA puede hacer dentro de los primeros dos años de vida, esto permite hacer un diagnóstico e intervención temprana (Albores, Fritsche, Miranda, & Avila, 2017; Reynoso, Rangel, & Melgar, 2016). En nuestro país, a pesar de que algunos padres de niños con TEA reportan haber observado dificultades en el desarrollo antes del tercer año, sólo el 22.2% recibió un diagnóstico del TEA antes de esta edad (Fombonne et al., 2016).

De acuerdo con Márquez y Albores-Gallo (2011) los primeros signos de alarma que pueden ser indicadores del TEA antes de los tres años son: en el lenguaje se observa un

retraso en el habla, confusión de pronombres (por ejemplo, tú y yo) así como presencia de palabras y frases repetidas; en el área social no existe una respuesta al nombre antes de los 12 meses de edad y presentan evasión del contacto visual; por último en el área conductual puede existir la presencia de movimientos repetitivos (Márquez & Albores, 2011).

2.2 Características Cognitivas de las Personas con TEA

Las características propias del TEA se asocian a dificultades cognitivas que afectan en el rendimiento de la vida diaria, estas características se han propuesto como modelos teóricos para explicar las dificultades de las personas con TEA. Son tres propuestas las que predominan: teoría de la mente (Baron-Cohen, 1990; Baron-Cohen, Leslie, & Frith, 1985), teoría de disfunción ejecutiva (Pennington & Ozonoff, 1996) y la teoría de la coherencia central (Frith, 2003; Shah & Frith, 1993).

2.2.1 Teoría de la disfunción ejecutiva

Una de las características propias del autismo es la inflexibilidad y los patrones restringidos y repetitivos de conducta. Con frecuencia esta característica se encuentra relacionada con dificultades en las Funciones Ejecutivas (FE), específicamente se considera que las personas con TEA presentan una disfunción ejecutiva (Pennington & Ozonoff, 1996). Estas alteraciones parecieran estar relacionadas con un fallo en la flexibilidad mental, la cual es un dominio cognitivo propio de las FE (Pennington & Ozonoff, 1996).

Se define a las FE como un grupo de capacidades cognitivas implicadas en la resolución de situaciones novedosas, imprevistas o cambiantes (Muñoz & Tirapu, 2004); estas capacidades pueden agruparse en una serie de componentes:

- Las capacidades necesarias para formular metas.
- Las facultades implicadas en la planificación de los procesos y las estrategias para lograr los objetivos.
- Las habilidades implicadas en la ejecución de los planes.

- El reconocimiento del logro/no logro y de la necesidad de alterar el nivel de actividad, detenerla y generar nuevos planes de acción.

Estos componentes de las FE se han asociado a seis dominios principales: inhibición (autocontrol), memoria de trabajo, flexibilidad cognitiva (también llamada flexibilidad mental o cambio de conjunto mental y estrechamente relacionado con la creatividad), planeación, atención y fluidez (Pennington & Ozonoff, 1996a). Existe una propuesta de que los principales componentes de las FE son tres: inhibición, memoria de trabajo y flexibilidad cognitiva, a partir de ellos se construyen FE de orden superior (razonamiento, la resolución de problemas y la planificación) (Diamond, 2013).

El perfil de las FE en las personas con TEA no se encuentra del todo claro, pese a ello las investigaciones reportan que el principal dominio afectado es la flexibilidad cognitiva (Corbett, Constantine, Hendren, Rocke, & Ozonoff, 2009; Hill, 2004b; Van Eylen et al., 2017), el cual estaría relacionado con el componente que permite generar nuevos planes de acciones. Hill sugiere que las dificultades en la flexibilidad cognitiva están ilustradas por la perseverancia, el comportamiento estereotipado y las dificultades en la regulación y modulación de los actos motores, lo cual indica problemas en la capacidad de cambiar a un pensamiento o acción diferente según los cambios en una situación (Hill, 2004a, 2004b). Los postulados de Hill (2004) coinciden con lo reportado por otros investigadores, se ha encontrado que las principales dificultades en flexibilidad se observan en las respuestas perseverativas que se obtienen al evaluar este dominio (Corbett et al., 2009; Van Eylen et al., 2017). Ejemplo de lo anterior es el desempeño en la prueba de flexibilidad cognitiva del Test de Tarjetas de Wisconsin, en la cual, las personas con autismo presentan mayores dificultades para cambiar el orden de categorización y por lo tanto sus respuestas tienden a ser más perseverativas (Jones et al., 2018; Lopez, Lincoln, Ozonoff, & Lai, 2005; Van Eylen et al., 2017).

Por otra parte se ha encontrado que estas alteraciones en las FE en el grupo de personas con TEA no se encuentran relacionadas con la inteligencia (Merchán et al., 2016).

Se ha encontrado una fuerte correlación positiva entre la flexibilidad cognitiva y las conductas restrictivas y repetitivas en las personas con TEA (Lopez et al., 2005).

Las dificultades en los otros dominios son menos claras, aunque se ha propuesto que la memoria de trabajo y la inhibición son dominios que no se encuentran alterados en el TEA (Lopez et al., 2005). En cuanto a la planeación y la fluidez, los resultados de las investigaciones son menos congruentes; por ejemplo algunos estudios no encontraron diferencias al evaluar la planificación mediante la torre de Hanoi (Corbett et al., 2009; Lopez et al., 2005), mientras que otros que usan tareas computarizadas muestran alteraciones (Merchán et al., 2016). En el dominio de fluidez, se ha encontrado que en fluidez gráfica no se presentan dificultades (Merchán et al., 2016), aunque sí se observaron diferencias en fluidez verbal fonológica (Corbett et al., 2009; Fanid, Shahrokhi, & Amiri, 2017). Como ya se había mencionado anteriormente, se han encontrado mayores respuestas perseverativas en las tareas de fluidez en el grupo de personas con TEA (Lopez et al., 2005).

Al tratar de buscar una explicación referente a las deficiencias en las FE que presentan las personas con TEA, se ha propuesto que la presencia de estos déficits pueden ser producto de la comorbilidad con el TDAH (Biscaldi et al., 2016; Jones et al., 2018). Estudios de Resonancia Magnética Funcional han encontrado similitudes en el procesamiento de la información entre las personas con TEA y con TDAH, en ambos grupos se ha mostrado una menor activación en el circuito de funciones ejecutivas y el circuito atencional dorsal (Proal, Olvera, Blancas, Chalita, & Castellanos, 2014).

Los estudios que han buscado establecer un perfil diferencial de las FE entre los grupos con TEA y TDAH, han encontrado que el grupo con TDAH muestra déficits más significativos que los niños con TEA en inhibición, memoria de trabajo, planificación (Merchán et al., 2016; Roselló & Berenguer, 2016), en tanto que en el grupo de personas con TEA se ha encontrado que el dominio más afectado es la flexibilidad cognitiva (Merchán et al., 2016).

Como se puede observar en lo presentado anteriormente uno de los indicadores que pareciera caracterizar el perfil de funciones ejecutivas en personas con TEA son las dificultades en el dominio de flexibilidad cognitiva y en algunos casos se han mostrado alteraciones en planeación y fluidez verbal fonológica.

2.2.2 Teoría de la Mente

Una de las principales dificultades que se presentan en el TEA es la capacidad para atribuir estados mentales a los demás, esto se conoce como falta de “Teoría de la Mente” (ToM, por sus siglas en inglés Theory Of Mind). El término ToM fue referido en 1978 por Premack y Woodruff quienes lo definieron como:

“la capacidad para atribuir estados mentales a sí mismos y a los demás; es un sistema de inferencias de este tipo, se considera una teoría, en primer lugar porque tales estados no son directamente observables, y en segundo lugar, porque el sistema puede usarse para hacer predicciones, de forma específica, acerca del comportamiento de otros organismos” (Premack & Woodruff, 1978).

Posterior a la concepción de la ToM, algunos autores empezaron a plantear hipótesis referentes a que las personas con TEA tienen una alteración específica en su habilidad para representar estados mentales. Algunos autores se han planteado la pregunta de si los niños y adultos con TEA han desarrollado una teoría de la mente (Baron-Cohen, 1990). La ToM proporciona un mecanismo para comprender el comportamiento social, si se perdiera la capacidad para comprender las creencias, deseos, etc. del hombre, sus acciones parecerían extrañas (Baron-Cohen, 1990).

A partir de la hipótesis de que las personas con TEA presentan dificultades en la ToM, se comenzó a estudiar la capacidad para atribuir estados mentales en esta población. Para la evaluación de ToM se han tomado diferentes tareas y niveles de complejidad (Tirapu, Pérez, Erekatxo, & Pelegrín, 2007). Una de las principales tareas usadas es la del reconocimiento facial de emociones, esta tarea consiste en convertir las representaciones perceptuales en cognición y conducta, con la finalidad de dotar de valor emocional y social a los estímulos (emociones en el rostro humano) (Tirapu et al., 2007).

En cuanto a niveles de ToM se han evaluado principalmente dos y se les clasifica de acuerdo al orden de complejidad en aquellos de primer y segundo orden (Baron-Cohen, 1990; Tirapu et al., 2007; White, Hill, Happé, & Frith, 2009).

1. Las tareas de primer orden implican que las personas pueden saber sobre la existencia de algo, se considera de primer orden pues se trata de una actitud intencional. Una de las tareas que se han usado para evaluar primer orden son las pruebas de falsa creencia la cual evalúa el pensamiento recursivo del primer nivel (es decir, "creo que piensas"), que aparece alrededor de los 4 años de edad,
2. Las tareas de segundo hacen referencia a la capacidad que tienen las personas de atribuir creencias, intenciones y pensamientos a los demás. En la interacción social se produce una "interacción de mentes", en la cual tiene es necesario tener en cuenta lo que los demás piensan de los pensamientos de otras personas. Las pruebas de las creencias falsas de segundo orden miden el pensamiento recursivo del segundo nivel (es decir, "creo que piensas que él / ella piensa") y esto puede ser evidente a los 8 años. Un ejemplo de estas tareas son las historias de mentira piadosa en las que el niño realiza una inferencia sobre el por qué en una historia uno de los personajes miente.

Si bien se han estudiado las tareas de primer y segundo orden al evaluar ToM, se considera la existencia de un tercer orden. Valle, Massaro, Castelli y Marchetti (2015) postulan que las tareas de tercer orden son aquellas en las que se aumenta el nivel de recursividad y que generar detectar una tercera creencia ("creo que crees que él / ella piensa que otra persona piensa ..."), debido a la complejidad cognitiva plantean la posibilidad de que su comprensión pudiera asociarse la memoria de trabajo, la cual permitiría recordar los elementos implicados (Valle, Massaro, Castelli, & Marchetti, 2015).

Los primeros estudios que evaluaron la ToM en personas con TEA usaron tareas de falsa creencia de primer orden (Baron-Cohen, 1990; Baron-Cohen et al., 1985), los resultados

de estos estudios fueron relevantes puesto que mostraron la presencia de déficits en la comprensión de ToM en una gran parte de los niños con TEA que evaluaron (80%), es importante notar que no todos los niños fallaron en esta tarea (Baron-Cohen, 1990).

Una investigación similar fue llevada a cabo por Happé (1994), encontrando que los niños con TEA logran pasar las tareas de primer orden e incluso algunas de las tareas de segundo orden. Para evaluar las creencias de segundo orden se usaban historias que incluían mentira, mentira blanca, broma, pretender, interpretar mal, persuadir, apariencia / realidad, figura de habla, sarcasmo, satisfacer, doble engaño y emociones contrarias. Aunque en algunos casos los niños con TEA lograban identificar los estados mentales en estas tareas, se observó que presentaban un menor desempeño en comparación con niños con desarrollo neurotípico (Happé, 1994).

Estudios más recientes que usaban como instrumento la tarea mentalista de Historias Extrañas (Happé, 1994), encontraron que los individuos con TEA presentaban puntajes significativamente más bajos en comparación con el grupo de niños con desarrollo típico en las historias mentales (Velloso, Duarte, & Schwartzman, 2013). También se ha encontrado que las dificultades en Teoría de la Mente pueden estar asociadas a problemas para comprender el lenguaje (Fanid et al., 2017).

Los déficits encontrados en los individuos con autismo para atribuir estados mentales a las demás personas, podrían explicar las dificultades para establecer relaciones sociales que caracterizan al TEA (Baron-Cohen et al., 1985; Happé, 1994).

2.2.3 Teoría de la coherencia central débil

Las dos teorías revisadas con anterioridad tratan de explicar los déficits que presentan las personas con autismo. Existe una teoría que ha tratado de centrarse en dar explicación al rendimiento superior que pueden tener las personas con TEA en ciertas tareas, por ejemplo, la capacidad de recodar muchos elementos de una imagen, aprenderse una melodía con solo escucharla una vez, etc. Estas capacidades que se pueden presentar en el autismo se han

atribuido a una coherencia central débil (Frith, Rivière, & Núñez Bernardos, 1995; F. G. E. Happé, 1997; Shah & Frith, 1993; Happé, 1994).

El término coherencia central se ha utilizado en relación a dos habilidades diferentes, por una parte se ha descrito como la habilidad de integrar información en su contexto y la habilidad de percibir (procesar) información visual de forma global, la primera de ellas se conoce como coherencia conceptual y la segunda como coherencia perceptiva (López & Leekam, 2007).

Se considera que las personas con desarrollo típico procesan la información para obtener una imagen global a expensas de la atención o memoria a detalles específicos, es decir el procesamiento tiende a ser más global (Happé & Frith, 2006).

En las personas con TEA se considera la existencia de un coherencia central débil, la cual se define como un sesgo de procesamiento para la información local y funcional (Frith, 2003). Existe una falla para extraer la esencia o ver el panorama general, debido a lo anterior existe poco beneficio al significado y una mayor atención a los detalles, este estilo cognitivo no tiende a integrar información en su contexto, sino que atiende preferentemente a diferentes elementos de información, ya sean verbales o visuales, de forma aislada (Frith, 2003).

López y Leebak (2007) sintetizan los supuestos de la teoría de la coherencia central débil en el TEA:

1. Se asume que la coherencia central es un mecanismo central, es decir, se asume que, si existen dificultades de integración conceptual, las personas con autismo tendrán dificultades a la hora de integrar información tanto en contextos visuales como verbales.
2. La tendencia que muestran las personas con autismo a atender a partes de un objeto, o lo que se ha denominado “sesgo local”, es reflejo de una incapacidad para procesar estímulos visuales de forma integrada.

3. Existe un componente central del sistema cognitivo que se encarga de integrar información en contexto, ya sea contexto visual o verbal, y al mismo tiempo de integrar patrones visuales.

Los primeros estudios que trataron de explicar este sesgo en el procesamiento han encontrado que las personas con autismo se desempeñan significativamente mejor en una tarea de bloques cuando se presentaban diseños no segmentados, en comparación con las personas con desarrollo neurotípico (Shah & Frith, 1993). Con base en lo anterior Shah y Frith 1993 sugieren que las personas con TEA necesitan menos esfuerzo para segmentar un elemento, en este caso los diseños de los bloques.

Dentro de las revisiones que se han hecho sobre estudios que han evaluado la coherencia central en personas con TEA se han mostrado resultados inconsistentes. Las evaluaciones para medir coherencia central han usado diferentes instrumentos, tales como la de figuras incrustadas y lectura de homógrafo, en dichos estudios los grupos no han diferido en cuanto a desempeño y en algunos casos los individuos con TEA han presentado resultados más bajos (Happé & Frith, 2006).

Recientemente Booth y Happé (2018) han discutido que, con frecuencia los estudios que tratan de evaluar la coherencia central, no han dividido la coherencia central local y la global. En su estudio evalúan por separado la coherencia central local y global, la primera de ellas se puede evaluar mediante una tarea de figuras imposibles (dibujos de formas geométricas que serían imposibles de construir en tres dimensiones) y la segunda mediante una tarea de imagen fragmentada. Los resultados obtenidos mostraron que las personas con TEA requieren significativamente más tiempo para reconocer una imagen fragmentada (Booth & Happé, 2018).

2.3 Factores de Riesgo Asociados a la Presencia de TEA

Parte de la investigación sobre la etiología del TEA se ha enfocado en la búsqueda de los factores de riesgo asociados con el trastorno. Los principales datos reportados apuntan a dificultades durante la formación del sistema nervioso central, al ser el TEA un Trastorno del

Neurodesarrollo, de forma implícita se acepta que la etiología es un desfase durante esta etapa (Reynoso et al., 2016).

Los datos obtenidos no han sido del todo congruentes, se ha encontrado que el bajo peso al nacer y una edad gestacional muy baja se encuentran relacionados con el aumento de los riesgos del autismo infantil (Lampi et al., 2012; Larsson et al., 2005). Lo anterior es congruente con lo presentado por otro grupo de investigadores, quienes encontraron que los niños muy prematuros tienen un mayor riesgo de TEA en comparación con los niños nacidos a término (Ure et al., 2016).

Los estudios mencionados anteriormente, dan cuenta de cómo la prematuridad y el bajo peso al nacer muestran una relación con el diagnóstico del TEA. Pese a ello, no se puede hablar de una relación causal, únicamente se determina una alta probabilidad de que los niños con bajo peso al nacer y prematuridad puedan presentar TEA (Lampi et al., 2012; Martos, 2006; Ure et al., 2016). A pesar de lo anterior es necesario destacar que la tasa de rasgos de autismo que se ha reportado en niños nacidos con bajo peso al nacer (menores de 1,500 g) es alta y mayor a la reportada en estudios de prevalencia sobre población general, se ha reportado una alta prevalencia (26%) de características del TEA entre los sobrevivientes de nacimientos extremadamente prematuros y con bajo peso al nacer (Limperopoulos et al., 2008).

El nacimiento prematuro no es el único de los factores perinatales asociados al riesgo de TEA. Se ha encontrado que los niños con TEA presentaron significativamente mayores complicaciones neonatales (hiperbilirrubinemia, asfixia perinatal y nacimiento pos-término) a diferencia de un grupo de niños con desarrollo típico (Sugie, Sugie, Fukuda, & Ito, 2005).

En cuanto a factores ambientales, se ha encontrado una relación significativa entre la historia psiquiátrica (específicamente esquizofrenia o algún tipo de psicosis) de los padres y la presencia de un hijo con TEA. En dicho estudio los datos reportados de historia psiquiátrica se retomaron antes del diagnóstico de TEA (Sugie et al., 2005).

2.4 Estudios Epidemiológico de TEA

Se estima que en el mundo la tasa de prevalencia del TEA es de 62/10,000 (0.62%), es decir, uno de cada 160 niños en el mundo presenta autismo (Elsabbagh et al., 2012). En América Latina los datos sobre la prevalencia no son tan precisos.

Fombonne (2009) hace un análisis de las investigaciones que proporcionan datos epidemiológicos sobre el TEA, estimando que los datos de prevalencia en el mundo oscilan entre 0.7% y 1.0% (Fombonne, 2009). En este análisis se encontró que pese a que los diagnósticos referentes a este trastorno se encuentran en aumento, no existe una estimación concreta de la prevalencia en este trastorno debido a diversos factores: a) diversidad en el tamaño de la muestra, en muestras pequeñas las prevalencias son más altas y en muestras de mayor tamaño las estimaciones tienden a ser más bajas; b) las encuestas de prevalencia en muestras grandes generalmente no incluyen evaluaciones directas; c) los diferentes criterios diagnósticos y la diversidad de pruebas utilizadas y d) la inclusión en las muestras de niños que asisten a escuelas especiales, que aumenta la prevalencia (Fombonne, 2009).

Los datos sobre la prevalencia de los TEA en Latinoamérica son pocos, hasta ahora sólo se han realizado cinco estudios en diversos países con prevalencias distintas. En Venezuela se reportó una prevalencia de 0.17% (Montiel & Peña, 2008), en Argentina del 1.3% (Lejarraga et al., 2008), en Brasil es de 0.27% (Paula, Ribeiro, Fombonne, & Mercadante, 2011), en Ecuador se estimó el 0.11% (Dekkers, Groot, Díaz, Andrade, & Delfos, 2015) y en México fue de 0.87% (Fombonne et al., 2016). Como se puede observar existe un amplio margen de diferencia entre los porcentajes reportados. Las variaciones entre las prevalencias anteriores pueden estar relacionadas con las diferencias en la metodología referentes al tamaño de las muestras, la inclusión de diferentes grupos de edad y el tipo de evaluaciones para la detección de las personas con TEA, esto es concordante con lo referido por Fombonne (Fombonne, 2009).

Ejemplo de lo descrito anteriormente son los tipos de evaluaciones utilizadas para detectar las prevalencias. En el estudio de prevalencia realizado en Venezuela, únicamente se utilizaron pruebas de detección (screening), las cuales son sólo un filtro para detectar

rasgos de conductas propias del TEA, por lo que sus datos podrían no reflejar una estimación de prevalencia confiable (Montiel & Peña, 2008). En los datos de prevalencia del TEA en Argentina (Lejarraga et al., 2008), sí hubo una verificación de los diagnósticos, la cual consistió en aplicar una batería de pruebas psicológicas a los niños con rasgos autistas y determinar la presencia o no del TEA. La técnica de muestreo para obtener la prevalencia de TEA en Argentina, pudiera limitar la generalización de resultados, ya que no se realizó un muestreo en la población general, sino en niños que asistían a evaluación en centros de salud.

Otro factor que pudiera influir en las diferencias de las prevalencias son el tamaño y características de las muestras. Los estudios realizados en Argentina y Brasil tenían tamaños de muestra pequeños (Argentina 839 y Brasil 1470) además se incluyeron grupos de diversas edades. Para obtener la prevalencia de TEA en Ecuador se estudió a una muestra que representara a la población, lo cual puede influir en la baja prevalencia encontrada (0.11%) (Dekkers et al., 2015). Esto se relaciona con lo descrito por Fombonne (2009), en muestras más grandes las prevalencias son menores (Fombonne, 2009). A pesar de que la muestra de Ecuador fue representativa, la cifra de prevalencia podría reflejar únicamente la probabilidad de recibir un diagnóstico y no la verdadera prevalencia del TEA, esto es debido a que existe poco personal capacitado para realizar el diagnóstico y brindar tratamiento a personas con TEA (Dekkers et al., 2015).

La cifra de prevalencia de TEA reportada en México puede ser considerada como la más confiable debido al rigor metodológico empleado. Se consideró una muestra representativa; la detección de los niños con rasgos de TEA se realizó con pruebas de tamizaje y posteriormente se determinó la presencia de autismo mediante una valoración psicológica (Fombonne et al., 2016). Además de lo anterior existió una revisión de los expedientes médicos proporcionados por neuropediatras y por la Clínica Mexicana de Autismo (CLIMA) para detectar a aquellos niños con diagnósticos previos, los cuales fueron nuevamente evaluados para validar que cumplieran con los criterios diagnósticos (Fombonne et al., 2016). A partir de esta estrategia metodológica se estimó que en México existen aproximadamente 94,800 sujetos con TEA en el grupo de edad 0 a 4 años y otros 298,000

sujetos con TEA en el rango de edad 5 a 19 años, esto significa que uno de cada 160 niños presenta TEA (Fombonne et al., 2016).

La prevalencia encontrada en México es similar a los datos de prevalencia de TEA a nivel mundial. Los datos referentes a la prevalencia de TEA y las estimaciones realizadas sobre la cantidad de personas con autismo en nuestro país son elevados, motivo por el cual la detección de niños en riesgo de presentar autismo resulta relevante.

2.5 Neurobiología del TEA

Los estudios que han tratado de contribuir a la etiología del TEA han mostrado diferencias neurobiológicas entre las personas con este trastorno y las personas con desarrollo típico. Si bien aún no existe una causa específica, los estudios realizados en esta área han encontrado alteraciones neuroanatómicas y en los neurotransmisores (Sosa, Alessandroni, & Piro, 2017).

En el aspecto neuroanatómico se ha informado aumento del volumen cerebral: al nacer se ha reportado un reducido tamaño del perímetro cefálico, aunque posteriormente se presenta aumento repentino (del perímetro cefálico) entre el primer y segundo mes de vida (Pardo & Eberhart, 2007). También se ha encontrado aumento de la sustancia blanca, específicamente en el lóbulo frontal, esto en comparación de niños con desarrollo típico (Pardo & Eberhart, 2007; Sosa et al., 2017).

En cuanto a la neuroquímica se ha propuesto que, dado que los déficits en la interacción social son una característica central del autismo y que la oxitocina está involucrada en la regulación de los comportamientos, se cree que la oxitocina podría desempeñar un papel en el autismo que se vería reflejado por las dificultades en la interacción y comunicación social (Hollander et al., 2007).

En cuanto a los genes que se han asociado al TEA existe una gran variedad, se han reportado más de 100 genes relacionados con el trastorno, entre los más estudiados se encuentran MECP2, NLGN y RNXN (Arberas & Ruggieri, 2019). Además se sugiere que el

TEA podría derivarse de una mutación genética de trastornos o síndromes conocidos (Síndrome de X frágil, Síndrome de Rett y Síndrome Down) (Sosa et al., 2017). Las mutaciones genéticas pueden ser de novo o hereditarias. Los individuos que muestran mutaciones de novo, es decir presentes en el paciente sin que sean heredadas, tienen mayor gravedad clínica y generalmente se observa un menor Coeficiente Intelectual (CI) (Arberas & Ruggieri, 2019; Sosa et al., 2017).

Al ser el TEA un trastorno del neurodesarrollo se encuentra asociado a anomalías estructurales que son derivadas de alteraciones durante el desarrollo embrionario del sistema nervioso central. Las anomalías estructurales en varios circuitos neuronales se presentan en algunas regiones del cerebro, principalmente en la amígdala, los ganglios basales y la corteza prefrontal (Arberas & Ruggieri, 2019), se ha propuesto que estas alteraciones son producto de una sobreconectividad, la cual es derivada de una disminución en la poda sináptica (Arberas & Ruggieri, 2019).

2.6 Hermanos de Personas con Algún Trastorno y/o Discapacidad

Los estudios realizados en hermanos de personas con alguna discapacidad muestran que frecuentemente su salud mental se ve afectada, debido a que la discapacidad en el hermano es un factor de estrés que condiciona su salud mental (Fisman et al., 2000). De manera más específica los hermanos de niños con discapacidades físicas describen situaciones estresantes con respecto a la salud de su hermano, tales como la hospitalización, preocupación sobre el presente o futuro y las reacciones negativas de otras personas hacia el hermano con discapacidad (Cate, Loots, & Ineke, 2000).

En lo referente a los hermanos de niños con algún síndrome, se ha encontrado que los hermanos de niños con Síndrome de Down (SD) muestran altos niveles de estrés (Aguayo, 2010). Se ha reportado que los hermanos de personas con algún trastorno mental refieren que con frecuencia se alejan de sus hermanos con la finalidad de mantener su bienestar psicológico (Seltzer, Greenberg, Orsmond, & Lounds, 2005).

Los estudios en hermanos de personas con TEA reportan que estos externalizan significativamente más problemas de conducta, además de referir que la relación con sus hermanos es menos íntima, en comparación con la relación que establecen los hermanos de personas con algún otro trastorno y/o discapacidad (Aguayo, 2010), estos problemas de conducta además de presentarse en el hogar se observan en el ámbito escolar (Fisman et al., 2000, 1996).

Los datos anteriores muestran que estos problemas se reflejan en la niñez, aunque se ha encontrado que durante la adultez los hermanos de personas con autismo pueden estar en mayor riesgo de presentar psicopatologías que los hermanos adultos de individuos con otros tipos de discapacidades (Seltzer et al., 2005). Otro estudio reporta que, en la adultez, el grupo de hermanos de personas con alguna discapacidad y los hermanos de personas con TEA presentan altos índices de ansiedad (O'Neill & Murray, 2016).

En adición a lo anterior es necesario referir que las instituciones que trabajan con personas con TEA, generalmente ofrecen programas de atención específicamente para la persona que presenta el trastorno y pocas veces se involucra a la familia. Hasta ahora no se ha encontrado información referente a que alguna institución (Estatal) cuente con un programa de atención a los hermanos o familias completas de personas con TEA, por lo tanto, se desconoce si se esta brindando atención en salud mental a tal población.

2.7 Endofenotipo Cognitivo de Autismo (ECA)

Actualmente la etiología del autismo todavía no es del todo clara y ha resultado complejo el tratar de entenderla. Pese a ello, recientemente los estudios de gemelos y familias con miembros con TEA apuntan a probables causas genéticas (Ronald & Hoekstra, 2011), las cuales se relacionan con la presencia de un fenotipo de autismo familiar, esto es congruente con la hipótesis de que este trastorno sea heredado en un 90% (Ronald & Hoekstra, 2011). La presencia de rasgos fenotípicos en familiares de la persona afectada se ha explorado en otros trastornos, por ejemplo en los hermanos de niños con TDAH (Biscaldi et al., 2016).

Se define al Endofenotipo Cognitivo como aquellos rasgos propios de un trastorno psiquiátrico, que inciden directamente a la patología subyacente. Estos rasgos se encuentran presentes en las personas que manifiestan el trastorno y en individuos no afectados, como lo son los familiares de la persona con el trastorno (Almasy & Blangero, 2001). La medición de estos rasgos propios del Endofenotipo cognitivo son una estrategia para ayudar en la identificación de las vías biológicas asociadas al trastorno (Almasy & Blangero, 2001; Ruparelia, Manji, Abubakar, & Newton, 2017).

De acuerdo con Gottesman y Gould ((Gottesman & Gould, 2003), existen una serie de características para determinar la presencia del Endofenotipo Cognitivo:

- I. Se encuentra asociado con la enfermedad.
- II. Es hereditario.
- III. Es independiente del estado de la persona ya que puede manifestarse en individuos si la enfermedad está o no presente.
- IV. Cosegregado¹ con la enfermedad dentro de las familias.
- V. Se encuentra en familiares no afectados con una prevalencia más alta que en el resto de la población.

Para estudiar la etiología de los TEA se ha medido la presencia del Endofenotipo Cognitivo de Autismo (ECA). Se conoce como ECA a la presencia de rasgos más leves de autismo en parientes de primer grado (hermanos y padres principalmente); estos rasgos son características cognitivas y conductuales que reflejan la expresión fenotípica que es similar en pacientes no afectados (Losh et al., 2009; Ruzich et al., 2016).

Uno de los primeros estudios en evaluar el ECA fue el de Piven et al. (1997). En este estudio, en el cual se compararon a familias de personas con TEA y familias de personas con Síndrome de Down mediante una entrevista de historia familiar, los padres reportaron datos sobre sí mismos y sobre los hermanos, abuelos, tías y tíos, y los primos hermanos de los

¹ Palabra derivada de *Cosegregación* que se define como la herencia paralela de dos o más genes debido a su estrecho ligamento en un cromosoma.

grupos. La entrevista evaluaba características del desarrollo (desarrollo motor, coeficiente intelectual, habilidades de comunicación, habilidades académicas y comportamientos sociales) además de trastornos y síntomas psiquiátricos. Los familiares de personas con TEA mostraron mayores tasas de déficits sociales y conductas repetitivas, en cuanto a los hermanos específicamente, se observaron mayores tasas de déficits sociales (33%) (Piven, Palmer, Jacobi, Childress, & Arndt, 1997). Al igual que el estudio de Piven et al. (1997), estudios posteriores compararon los puntajes de los familiares de personas con TEA con los de familiares de personas con Síndrome de Down y discapacidad intelectual (Pilowsky, Yirmiya, Gross-Tsur, & Shalev, 2007), incluso se ha incluido a familias de personas con trastornos del lenguaje (Flippin & Watson, 2018; Pilowsky et al., 2007).

Dentro de las investigaciones que han buscado examinar el ECA se han empleado diversas medidas neuropsicológicas, además se ha evaluado tanto a las personas con TEA, a sus padres y a sus hermanos. Los principales procesos cognitivos que han sido evaluados son: habilidades sociales, ToM, funciones ejecutivas y coherencia central (procesamiento local), además otros estudios han evaluado desarrollo del lenguaje, específicamente el área de pragmática. Con frecuencia también se han encontrado estudios con un corte longitudinal, en los que se les da seguimiento del desarrollo a los hermanos y se evalúa la presencia de dificultades (Miller et al., 2015; Ozonoff et al., 2014).

2.7.1 Estudios de Seguimiento del Desarrollo

Este tipo de estudios han evaluado a hermanos de personas con TEA en diferentes cortes de edad, las principales medidas que usan son escalas y baterías del desarrollo. Un estudio realizado por Ozonoff et al. (2014) investigó a qué edad se manifiestan las características del ECA en los hermanos de personas con TEA (grupo de alto riesgo), estos fueron evaluados a los 6, 12, 18, 24 y 36 meses, los resultados de este estudio mostraron que a los 6 meses no había diferencias entre el desarrollo del hermano y niños con desarrollo típico aunque a los 12 meses sí se presentaron estas diferencias (Ozonoff et al., 2014).

Tsang et al. (2016) evaluaron el desarrollo de los hermanos de niños con TEA a las mismas edades que Ozonoff et al. (2014), aunque hicieron el seguimiento evaluando otros

procesos cognitivos (lenguaje, empatía, ToM, desarrollo cognitivo y comportamientos adaptativos). Los resultados mostraron una asociación entre el lenguaje temprano y ToM, concluyen que el desarrollo de lenguaje en el grupo de hermanos no afectados puede ser un indicador de las habilidades del ToM, proponen que el ECA se manifiesta principalmente en las habilidades de ToM (Tsang, Gillespie-Lynch, & Hutman, 2016).

Miller et al. (2016) realizaron un estudio en el que evaluaban el desarrollo del lenguaje, problemáticas clínicas y los rasgos de TEA a los 36 meses y a los 8 años en hermanos de personas con TEA y niños con desarrollo típico. Encontraron significativamente mayores rasgos de TEA en el grupo de alto riesgo, además de que este grupo manifestó mayores problemas de atención, comportamiento agresivo y rompimiento de reglas (Miller et al., 2016). Dentro de su discusión exponen la posibilidad de que las habilidades cognitivas y de lenguaje no verbal, no sean las principales áreas de deterioro entre los hermanos escolares de personas con TEA (Miller et al., 2016).

Los resultados de las investigaciones anteriores muestran resultados diversos, pero coinciden en que el desarrollo del hermano de las personas con TEA podría ser diferente que el desarrollo típico y que esto pudiera estar asociado a la presencia del ECA (Losh et al., 2009; Miller et al., 2016; Ozonoff et al., 2014).

2.7.2 Estudios que Evalúan Inteligencia

En algunos estudios para tratar de mediar la presencia del ECA con frecuencia se emplea la evaluación de Coeficiente Intelectual y se compara a los hermanos de personas con TEA y a niños con desarrollo típico. Un ejemplo de este tipo de estudios muestra que los perfiles obtenidos por los niños con TEA y sus hermanos presentan similitudes en los puntajes de las subescalas verbal y de ejecución; en la subescala verbal muestran significativamente menores puntajes que en la escala de ejecución (Gizzonio, Avanzini, Fabbri-Destro, Campi, & Rizzolatti, 2014), estos puntajes se encontraron al ser evaluados mediante la escala de Inteligencia Weschler para niños escolares. Al comparar las áreas de ejecución, verbal y CI global entre los hermanos de personas con TEA y niños con desarrollo típico no se encontraron diferencias entre los grupos (Gizzonio et al., 2014). Estos mismos

datos son congruentes por los reportados por otro grupos de investigadores quienes usaron la misma escala de Inteligencia (Pilowsky et al., 2007).

2.7.3 Evaluación de Procesos Cognitivos Específicos

Al tratar de explorar el ECA los estudios se han enfocado en evaluar aquellas áreas en las que las personas con TEA presentan dificultades, las cuales son principalmente ToM, funciones ejecutivas y coherencia central local.

2.7.3.1 Teoría de la mente

Las investigaciones que han tratado de medir el Endofenotipo, en hermanos de personas con TEA, al evaluar las habilidades de ToM los resultados son diversos. Estudios que han usado pruebas de Falsa Creencia (tarea mentalista de Sally y Anne) reportan hallazgos contrarios, algunos no encuentran diferencias entre el grupo de hermanos y los niños con desarrollo típico (Matthews, Goldberg, & Lukowski, 2013) y otros han reportado que los hermanos de personas con TEA dan significativamente menos respuestas correctas a diferencia del grupo control (Eyuboglu, Baykara, & Eyuboglu, 2018). Estas diferencias entre los hallazgos pueden deberse a las diferencias metodológicas entre los estudios, tamaños de muestras, exclusión de los participantes con CI bajo y/o exclusión de niños con antecedentes de riesgo para daño cerebral.

Existen estudios que se han centrado en evaluar el reconocimiento de emociones y empatía además de historias mentales representadas en caricatura (Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011; Tsang et al., 2016). Al usar estas tareas no se han encontrado diferencias entre los hermanos de niños con TEA y el grupo con desarrollo típico. Dicha ausencia de diferencias puede estar relacionada con que únicamente se evalúan tareas enfocadas en elementos básicos de la cognición social (reconocer emociones y detectarlas en historias) y que elementos más complejos como tareas de 2º y 3er orden no se contemplan.

2.7.3.2 Funciones Ejecutivas

El área de funciones ejecutivas ha sido una de las más estudiadas y en la que las diferencias entre el grupo de hermanos de personas con TEA y niños sin hermanos de personas con algún trastorno muestran diferencias más específicas.

Estudios que evaluaron la flexibilidad mental al usar la prueba de clasificación de cartas Wisconsin (en esta tarea se les pide a los participantes que clasifiquen las cartas con apego a un criterio, al realizar diez respuestas consecutivas consigue una categoría y posteriormente se cambia el criterio de clasificación sin aviso previo) refieren mayores respuestas perseverativas en los hermanos de personas con TEA en comparación de niños con desarrollo típico y hermanos de niños con otras patologías (Biscaldi et al., 2016; Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011; Van Eylen et al., 2017). En el estudio de Biscaldi et al. (2016) se compara a hermanos de personas con TEA y hermanos de personas con TDAH, los resultados muestran dificultades en la flexibilidad en el grupo de hermanos de personas con TEA, en tanto que en el otro grupo se presenta, dificultades en las tareas de inhibición.

Otro de los dominios evaluados en el área de funciones ejecutivas es la fluidez, la verbal y no verbal. Las investigaciones en esta área son menos recurrentes y las que existen muestran diferentes resultados. En cuanto a la fluidez verbal al usar pruebas de fluidez ideacional, en la cual se muestran tarjetas con diferentes situaciones y los participantes tienen que decir lo que se les ocurra de cada una, los hermanos de personas con TEA brindaban menos respuestas diferencia del grupo de hermanos con desarrollo típico (Wong, Maybery, Bishop, Maley, & Hallmayer, 2006). Los resultados reportados por Pilowsky et al. (2007) no encuentran diferencias entre los grupos al medir la fluidez verbal (la cual fue evaluada mediante una tarea de recuperación espontánea de palabras pertenecientes a una categoría semántica) (Pilowsky et al., 2007).

Existen pocos estudios que evalúen la fluidez no verbal, uno de ellos es el de Wong et al. (2006) al usar una tarea de sellos (los participantes recibían cuatro sellos de diferentes formas y colores, y un pedazo de papel con una fila de 16 cajas, la tarea consistió en pedirles que formaran patrones poniendo un sello en cada caja), los resultados de este estudio

muestran diferencias entre los grupos, los hermanos de personas con TEA produjeron patrones menos complejos que los participantes con desarrollo típico (Wong et al., 2006).

2.7.3.3 Coherencia Central

Los hallazgos revisados hasta el momento y que han evaluado la baja coherencia central en el grupo de hermanos de personas con TEA no han reportado diferencias (F. Happé, Briskman, & Frith, 2001; Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011). Es probable que esta falta de diferencias sea debida a la diversidad de instrumentos usados. Happé, Briskman y Frith (2001) evaluaron el procesamiento local (coherencia central local) usando ilusiones ópticas. Por su parte Losh et al. (2009) usan una tarea en la que los participantes deben completar oraciones. Las pruebas que son consistentes entre estas investigaciones son las tareas de figuras sobrepuestas (similar a una tarea de matrices) y la tarea de diseño de bloques de las escalas de Inteligencia Weschler (F. Happé et al., 2001; Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011).

3 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

3.1 Descripción del Problema

Los datos de prevalencia reportados anteriormente muestran tasas elevadas de autismo en México (0.87%) esto es de acuerdo a lo reportado por (Fombonne et al., 2016), además de que se describe una alta probabilidad de que el hermano de la persona con TEA manifieste el trastorno (Ronald & Hoekstra, 2011). Por otra parte se sabe que el solo hecho de ser hermano de una persona con un trastorno y/o discapacidad, es un factor de riesgo que puede condicionar la salud mental (Fisman et al., 2000, 1996). Si se considera que además de lo anterior los hermanos de personas con TEA se encuentran en riesgo de manifestar el ECA, se podría decir que presentan una doble vulnerabilidad, por lo tanto, su salud mental está en doble riesgo.

Los estudios que han tratado de evaluar el ECA en hermanos de personas con TEA no son consistentes, ya que existe diversidad de instrumentos usados para evaluar las variables y en algunos casos se usaron instrumentos no estandarizados. Pocos estudios de los revisados contemplan filtros de inclusión a los grupos, como la prematurez o el bajo peso al nacer, que pudieran influir en los resultados que se obtienen (ej. Miller et al., 2015). También son pocos los estudios que contemplan la evaluación de las tres áreas que se ven afectadas principalmente en el autismo: funciones ejecutivas, coherencia central global y la capacidad para atribuir estados mentales a otros (ToM).

Al realizar una estimación tomando en cuenta la prevalencia de TEA en México (0.87%) y considerando la población de niños de entre 0 y 14 años que viven en Estado de Querétaro, se obtiene que un total de 4919 niños entre estas edades presentan el trastorno el Estado. De acuerdo con el Consejo Nacional de Población (CONAPO, 2018), en México la tasa de fecundidad es de 2 hijos por familia, por lo tanto y de acuerdo con lo anterior se estima que existen 4919 niños entre los 0 y 14 años que son hermanos de una persona con TEA. Esta población de hermanos de personas con TEA constituye un grupo de riesgo de

presentar diversos factores de riesgo: manifestación de características sutiles del trastorno, externalización de problemas conductuales y emocionales.

En adición a lo anterior es necesario referir que las instituciones que trabajan con personas con TEA en el estado ofrecen programas de atención específicamente para la persona que presenta el trastorno y pocas veces se involucra a la familia. Hasta ahora no se ha encontrado información referente a que alguna institución en el Estado cuente con un programa de atención a los hermanos o familias completas de personas con TEA, por lo tanto, se desconoce si se está brindando atención en salud mental a tal población.

3.2 Justificación

Cómo refieren Miller et al. (2016), el estudio de los hermanos de niños con TEA que no desarrollan autismo es importante por dos razones principales:

1. El estudio del ECA en los hermanos de niños con TEA, permite saber si hay condiciones en esta población que requieran atención o prevención de dificultades posteriores. Los resultados de esta investigación podrían tener un impacto en la salud pública, de manera que se establezcan estrategias de prevención para evitar riesgos en la salud mental en los hermanos no afectados de personas con TEA debido a la presencia del ECA. Además, se espera aportar datos para que las instituciones que atienden a la población con TEA consideren brindar una atención integral que contemple la inclusión de la familia y que pueda existir un seguimiento del desarrollo en hermanos de esta población.
2. La investigación centrada en hermanos podría proporcionar datos relevantes para los estudios genómicos del ECA, así como para los estudios de individuos en riesgo de una variedad de trastornos del desarrollo neurológico y las condiciones de su salud mental (Miller et al., 2016). Hasta el momento no se han encontrado estudios que hayan evaluado a los hermanos de personas con TEA en América Latina, se desconoce si existen variaciones culturales en la presencia del ECA en la población a estudiar. Por otra parte, todavía se sabe poco de la etiología del autismo, con esta investigación se plantea aportar

datos que contribuyan a los estudios que ponen de manifiesto la presencia de Endofenotipos Cognitivos en hermanos de personas con TEA, ya que estos pueden ser una vía para investigar las bases neurales que subyacen al trastorno (Almasy & Blangero, 2001; Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011; Ruparelia et al., 2017).

3.3 Objetivos

Objetivo General

- Explorar la presencia del Endofenotipo Cognitivo de Autismo en Hermanos no afectados de personas con TEA (Grupo de Alto Riesgo).

Objetivo secundario

- Indagar si el grupo de hermanos no afectados de niños con TEA (Grupo de Alto Riesgo) ha recibido atención especializada en cuestiones relativas a su salud mental.

Objetivos Específicos

- Evaluar y comparar los puntajes obtenidos en la variable “Rasgos de TEA” en dos grupos de niños: hermanos de niños con TEA que no presentan el trastorno (Grupo de Alto Riesgo) y hermanos de niños con desarrollo típico (Grupo de Bajo Riesgo).
- Evaluar y comparar los puntajes obtenidos en la variable “Funciones Ejecutivas” en dos grupos de niños: hermanos de niños con TEA que no presentan el trastorno (Grupo de Alto Riesgo) y hermanos de niños con desarrollo típico (Grupo de Bajo Riesgo).
- Evaluar y comparar los puntajes obtenidos en la variable “ToM” en dos grupos de niños: hermanos de niños con TEA que no presentan el trastorno (Grupo de Alto Riesgo) y hermanos de niños con desarrollo típico (Grupo de Bajo Riesgo).
- Evaluar y comparar los puntajes obtenidos en la variable “Coherencia Central” en dos grupos de niños: hermanos de niños con TEA que no presentan el trastorno (Grupo de Alto Riesgo) y hermanos de niños con desarrollo típico (Grupo de Bajo Riesgo).
- Indagar en si los reportes de atención especializada en salud mental han sido atendidos en ambos grupos.

3.4 Preguntas

Pregunta General

- ¿El Endofenotipo Cognitivo se presenta en los hermanos no afectados de personas con Autismo (Grupo de Alto Riesgo)?

De la pregunta anterior se generaron las siguientes preguntas operativas:

- ¿Existe una diferencia al comparar los puntajes entre los grupos en la variable “Rasgos de Autismo”?
- ¿Existe una diferencia al comparar los puntajes entre los grupos en la variable “Funciones Ejecutivas”?
- ¿Existe una diferencia al comparar los puntajes entre los grupos en la variable “ToM”?
- ¿Existe una diferencia al comparar los puntajes entre los grupos en la variable “Coherencia Central”?

Pregunta secundaria

¿Los hermanos no afectados de niños con Autismo han recibido atención especializada en cuestiones relativas a la salud mental?²

3.5 Hipótesis

Hipótesis teórica

- El Endofenotipo Cognitivo de Autismo se presentará en los hermanos no afectados de personas con Autismo.

De la hipótesis anterior se plantearon las siguientes hipótesis operativas:

² Para esta pregunta no se ha planteado una hipótesis.

- El grupo de hermanos no afectados de personas con TEA (Grupo de Alto Riesgo) presentará puntajes más altos en la variable “Rasgos de Autismo”.
- El grupo de hermanos no afectados de personas con TEA (Grupo de Alto Riesgo) presentará puntajes más bajos en la variable “Funciones Ejecutivas”.
- El grupo de hermanos no afectados de personas con TEA (Grupo de Alto Riesgo) presentará puntajes más bajos en la variable “ToM”.
- El grupo de hermanos no afectados de personas con TEA (Grupo de Alto Riesgo) presentará puntajes más altos en la variable “Coherencia Central”.

Dirección General de Bibliotecas UAQ

4 METODOLOGÍA

El presente estudio se planteó con un enfoque cuantitativo, con diseño no experimental y transversal, y con un alcance descriptivo y correlacional.

4.1 Población

Para los fines de este estudio se ha planteado la inclusión de dos poblaciones. En primer lugar, se evaluará a los hermanos de personas con TEA que no se encuentren afectados por el trastorno y cumplan con las características de inclusión. El segundo grupo poblacional se encontrará formado por niños con desarrollo típico que se encuentren cursando la educación primaria y que no tengan hermanos con TEA.

4.2 Técnica de Muestreo

La selección de las y los participantes del estudio se realizó mediante un muestreo no probabilístico por conveniencia, debido a que los participantes no se seleccionaron de manera aleatoria, fueron invitados y posteriormente seleccionados en función de las características de inclusión y exclusión definidas con anterioridad por los investigadores.

Para las familias en las que existió más de un hermano (a) no afectado de una persona con TEA, se dio a los padres la posibilidad de que podrían participar más de uno de sus hijos (as), si ellos así lo autorizaban y los niños (as) lo asentían. El muestreo para la conformación del Grupo de Alto Riesgo se realizó en instituciones que atendían a personas con TEA en el Estado de Querétaro. En San Juan del Río se contactaron a familias que tenían hijos (as) con TEA en los Centros de Atención Múltiple (CAM) y que eran atendidos en la Unidad de Servicios de Apoyo a la Educación Regular (USAER). Para obtener la muestra del Grupo de Bajo Riesgo se difundieron carteles de invitación en escuelas primarias. También se realizaron invitaciones abiertas al público en general.

4.3 Muestras

Con base en la población descrita en la sección correspondiente y de acuerdo con la técnica de muestreo se obtuvieron dos muestras, las cuales fueron denominadas con base a la probabilidad de manifestar el ECA:

Grupo 1: Grupo de Alto Riesgo para presentar el ECA

Estuvo formado por 12 niños de entre 7 y 11 años, que cumplían con los siguientes criterios de inclusión:

- Ser hermano (a) de un niño (a) con TEA.
- Sin diagnóstico de TEA.
- Sin diagnóstico de déficits sensoriales.
- Sin diagnóstico de alguna lesión cerebral reportada por los padres.
- Sin antecedentes de algún factor de riesgo para daño cerebral durante su desarrollo reportado por sus padres.
- Presentar un puntaje igual o mayor al percentil 25 en el Test de Matrices Progresivas.

Grupo 2: Grupo de Bajo Riesgo

Estuvo formado por 14 niños de entre 7 y 11 años, que cumplían con los siguientes criterios de inclusión:

- Sin parentesco de una persona con TEA.
- No ser hijos únicos.
- Sin diagnóstico de déficits sensoriales.
- Sin diagnóstico de alguna lesión cerebral reportada por los padres.
- Sin antecedentes de algún factor de riesgo para daño cerebral durante su desarrollo reportado por sus padres.
- Presentar un puntaje igual o mayor al percentil 25 en el Test de Matrices Progresivas.

4.4 Técnicas de Recolección de Datos

4.4.1 Instrumentos para evaluar los criterios de inclusión

Para evaluar los criterios de inclusión y seleccionar a los participantes se usaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista anamnésica para recoger datos del desarrollo (Matute, Rosselli, Ardila, & Ostrosky-Solís, 2007). Esta entrevista tiene como objetivo descartar la presencia de algún factor de riesgo que se haya presentado durante el desarrollo del niño. Incluirá hitos del desarrollo evolutivo, datos prenatales, perinatales y postnatales. Los datos serán proporcionados por los padres.
- Test de Matrices Progresivas Raven Forma Coloreada (Raven, 1999). Mide la capacidad intelectual del niño, es una prueba gráfica (no verbal). Está constituido por 36 reactivos en imágenes, al pie de cada imagen se presentan 6 dibujos pequeños, de los cuales uno sirve para completar la imagen. Esta prueba se usará como una prueba de inclusión, para tratar de que la capacidad intelectual no sea una variable que pueda condicionar los resultados.

4.4.2 Instrumentos para la medición de las variables

- Para medir la variable Rasgos de Autismo se usó la “Escala de Sensibilidad Social” (SRS, por sus siglas en inglés) (Fombonne, Marcin, Bruno, Tinoco, & Marquez, 2012). El SRS tiene como objetivo medir la sintomatología y los rasgos autistas, y la gravedad del deterioro social asociado. Es aplicable a los niños de 4-18 años y puede ser completado en unos 15-20 minutos por un padre, un maestro, otro cuidador o cualquier otro informante con conocimiento sobre el comportamiento del niño a través de contextos y con el tiempo. Tiene formato escala de Likert y consta de 65 ítems ordenados en cinco subescalas (conciencia social, cognición social, comunicación social, motivación social y comportamientos autistas). Esta prueba se encuentra validada para población mexicana con un índice de confiabilidad de 0.97 y validez de 0.96.
- Para medir la variable Funciones Ejecutivas se usó la “Evaluación Neuropsicológica Infantil” (ENI) (Matute et al., 2007). El objetivo de la prueba es evaluar las

características neuropsicológicas de niños y jóvenes en edad escolar. También busca valorar las características de las habilidades cognoscitivas y conductuales que se considera reflejo de la integridad del Sistema Nervioso Central. Se encuentra validada y estandarizada para población mexicana. La prueba comprende la evaluación de 11 procesos neuropsicológicos: atención, habilidades construccionales, memoria (codificación y evocación diferida), percepción, lenguaje oral, lectura, escritura, cálculo, habilidades visoespaciales y la capacidad de planeación, organización y conceptualización. Está estructurada por 12 sub-áreas, para los fines de esta investigación se evaluará únicamente el área de Funciones Ejecutivas (FE). Las FE comprenden la evaluación de diversas sub-áreas:

- **Fluidez Verbal.** Está dividida en dos secciones:
 - Fluidez verbal semántica. Se le pide al niño que diga todas las frutas y animales recuerde hasta transcurrir un minuto.
 - Fluidez verbal fonológica. En esta tarea el niño tiene que decir todas las palabras que comienzan con el fonema /p/ hasta transcurrir un minuto.
- **Fluidez gráfica.** Se encuentra dividida en:
 - Fluidez semántica. Durante 3 minutos el niño debe dibujar el mayor número de objetos posibles.
 - Fluidez no semántica. Durante 3 minutos el niño debe dibujar el mayor número de posibles diseños lineales a partir de puntos.
- **Flexibilidad cognoscitiva.** El niño debe descubrir el principio de categorización (color, forma y número) de las tarjetas presentadas.
- **Planeación y organización.** Se muestran al niño 11 diseños de una torre, él niño debe realizar con los bloques la construcción solicitada con el mínimo número de movimientos posibles.
- Para medir la variable Teoría de la Mente se usó la Tarea Mentalista de “Historias Extrañas” (Aguilar, Urquijo, Zabala, & López, 2014; Happé, 1994). Es una prueba que comprende tareas contextuales integradas y realistas para evaluar ToM, incluye relatos simples de eventos relacionados con las diversas motivaciones que subyacen a las expresiones cotidianas que no tienen significados literales. La prueba está

compuesta por tres áreas; historias mentales, historias físicas y frases desvinculadas, éstas últimas evalúan memoria. Debido a que es una prueba validada en Argentina se hicieron modificaciones respecto a algunas palabras de manera que fueran más familiares y acorde al léxico usado en México.

- Para medir la variable Coherencia Central se usó la “Escala Weschler de Inteligencia para Niños IV” (Wisc IV) (Weschler, D. 2007) (Wechsler & Corral, 2007). Es una medida de la inteligencia administrada individualmente, estandarizada y . Está destinada a niños de 6 a 16 años y 11 meses. Esta prueba se divide en 5 escalas: Comprensión verbal, Razonamiento Perceptual, Memoria de Trabajo, Velocidad de Procesamiento de la Información y Escala Total. Para obtener datos referentes a la coherencia central, se aplicará únicamente la escala de Razonamiento Perceptual (RP), la cual evalúa: habilidades prácticas constructivas, formación y clasificación de conceptos no-verbales, análisis visual y procesamiento simultáneo. Las pruebas incluidas en la escala de Razonamiento Perceptual incluyen: diseño de cubos, conceptos con dibujos y matrices.

4.4.3 Instrumentos para indagar sobre la atención que han recibido los hermanos

- Cuestionario de atención de salud mental. Este instrumento fue elaborado por la Dra. Gloria Avecilla, la Dra. Pamela Garbus y la autora de la presente tesis. El objetivo del cuestionario fue indagar si los hermanos no afectados de personas con autismo han recibido algún tipo de atención de salud mental o educativa. El cuestionario fue llenado por los padres e incluyó información acerca de si el hermano ha recibido atención psicológica y los motivos de consulta, también datos referentes a la atención educativa. ANEXO 1.

4.5 Procedimiento

El procedimiento para medir las variables estuvo conformado por tres etapas que a continuación se describen.

Etapa 1. Elaboración y adaptación de los instrumentos de evaluación

- Durante esta etapa se elaboró un instrumento que permitiera recabar datos de la variable atención en salud mental. También se modificó la Tarea Mentalista de Historias Extrañas. Los demás instrumentos se encontraban validados y algunos de ellos estandarizados para población mexicana, por lo que no existió la necesidad de realizarles algunas modificaciones.
- El cuestionario de atención en salud mental fue elaborado en conjunto con un grupo de expertos en el tema, se hicieron revisiones sobre las principales temáticas a incluir y posteriormente se generaron las preguntas. El cuestionario obtuvo una validez de contenido por diversos expertos, quienes evaluaron que las preguntas fueran claras, además de que estuvieran acorde con el objetivo. Posterior a este análisis, el cuestionario fue digitalizado en la plataforma digital de Google Forms.
- La Tarea Mentalista de Historias Extrañas fue proporcionada por los autores , se analizó si cumplía con los requisitos para evaluar la variable de Teoría de la Mente. En la revisión se detectaron palabras que no eran propiamente usadas en el español usado en México, debido a ello se solicitó el permiso de los adaptadores para realizar modificaciones, de manera que los resultados no estuvieran sesgados por el léxico. Los adaptadores autorizaron las modificaciones, dentro de dichas modificaciones se cambiaron palabras y nombres comunes no usados en México; por ejemplo, se cambió la palabra “gafas” por “lentes y “Alejo” por “Juan”.

Etapa 2. Selección de los participantes

- Para localizar a los participantes se realizó una base de datos referente a instituciones y profesionales de la salud mental en los municipios de San Juan del Río y Querétaro. Con la finalidad de obtener la muestra del Grupo de Alto Riesgo contactó a instituciones en las que se atendían a personas con TEA, para obtener la muestra del Grupo de Bajo Riesgo se visitaron escuelas primarias en los municipios de San Juan del Río y Querétaro.
- Se realizaron juntas informativas con padres, directivos y profesionales (por separado), en las cuales se informaron los objetivos y las características de la

investigación; se enmarcaron los lineamientos éticos y se enfatizó que al final del estudio se realizaría una devolución general de los resultados.

- A los padres que se encontraron interesados en que sus hijos participaran, se les entregó una carta de invitación y el consentimiento informado para que pudieran obtener más información. En la carta de invitación se describían las características del estudio y en el consentimiento informado se garantizó la confiabilidad de los datos, el principio de la no maleficencia y la autonomía de los participantes y sus familias. Los padres que aceptaron participar en el estudio firmaron el consentimiento informado y se pidió el asentimiento de los niños.
- Para los padres e hijo o hija que aceptaron participar se agendó una cita y acudieron a la Facultad de Psicología en San Juan del Río o al Laboratorio de Neuropsicología de la Facultad de Psicología en la ciudad de Querétaro. En esta sesión los padres contestaron la entrevista anamnésica y la encuesta de atención en salud mental. Al niño o niña se le pidió que contestara la prueba psicométrica Raven. Después de completar las pruebas para evaluar los criterios de inclusión y para medir las variables se seleccionaron a los participantes.

Etapa 3. Medición de las variables y análisis de los datos

- Se realizaron citas para aplicar los diferentes instrumentos de evaluación. Las evaluaciones fueron realizadas de manera individual, en un espacio tranquilo y en un horario accesible para los padres y niños.
- Los participantes fueron evaluados con las pruebas: ENI (subárea de funciones ejecutivas), Strange Stories y WISC IV (Escala de Razonamiento Perceptual). Los padres respondieron los reactivos correspondientes a la Escala de Respuesta Social para conocer si se presentan rasgos de autismo en los participantes.
- Se calificaron las pruebas y las puntuaciones se subieron a una base de datos que contenía los códigos de los participantes. Las pruebas se calificaron a partir de sus manuales de aplicación y evaluación. La Tarea Mentalista de Historias Extrañas fue calificada mediante un grupo de expertos y usando como base los criterios de calificación planteados por los autores; se otorgó una calificación hasta que todos los jueces estuvieron de acuerdo con el puntaje.

- Al final de la investigación se realizó un taller de devolución de resultados con los padres y niños que participaron en el proyecto. Además, se devolvieron de manera escrita recomendaciones entorno a la atención en salud mental, a las instituciones en las que se realizará el muestreo de la población.
- Los datos obtenidos de la medición de las variables fueron analizados de acuerdo con los análisis estadísticos planteados para este estudio.

4.6 Análisis Estadístico

Se analizaron las características de los grupos (edad, sexo y grado) usando estadística descriptiva. Se utilizó la prueba de normalidad Shapiro Wilk, con la finalidad de determinar si los puntajes de las variables FE, CC y rasgos de TEA provenían de una distribución normal. Es importante destacar que se tomaron puntuaciones percentiles para la variable FE, puntajes compuestos en CC y puntuación natural en rasgos de TEA.

Para conocer si existían diferencias entre los grupos para cada variable y determinar si se presentaba el ECA en el grupo de Alto Riesgo, se hicieron comparaciones de medias usando la prueba “t” para muestras independientes y la prueba U de Mann-Whitney para los datos con una distribución no normal. Se utilizó un nivel de significancia menor o igual a 0.05.

Para analizar los datos obtenidos del Cuestionario de Atención en Salud Mental se contabilizaron las frecuencias de las siguientes categorías: reportes de problemáticas en salud mental, percepción paterna de problemas en salud mental, indicadores de atención en salud mental, atención a los reportes escolares, atención ante la percepción de problemáticas y atención ante los indicadores. Las frecuencias fueron analizadas mediante la prueba Chi cuadrada. Los datos fueron analizados usando el paquete de software Statistical Package of the Social Sciences (SPSS).

4.7 Consideraciones Éticas (Comité de Bioética)

Las consideraciones éticas del presente estudio son retomadas a partir de los principios referidos en el código de Helsinki. El estudio que aquí se plantea se realizó con niños, los cuales son una población vulnerable (Arellano, Hall y Arriaga, 2014). Antes de la firma del consentimiento informado se les entregó una carta de invitación que contenía información sobre el proyecto: objetivos, el procedimiento a seguir y se explicó de manera detallada en qué consistía la participación del niño y de la familia y durante cuánto tiempo. La información se brindó tanto a los padres como a los niños. La carta fue entregada a los padres de familia, con la finalidad de que puedan consultarla en caso de dudas y que tengan la información de los investigadores a la mano.

Para salvaguardar los derechos al bienestar, a la no maleficencia y a la autonomía los padres firmaron un consentimiento informado, se pidió el asentimiento de los niños, ambos recibieron la información del estudio y se planteó que, si ellos decidían no participar o detener su participación, podrían hacerlo en el momento que lo desearan. En el consentimiento informado se aseguró que la confidencialidad de los datos sería resguardada por el investigador y los asesores, de manera que los datos que la familia proporcione y que se obtengan de la evaluación no sean usados para otros fines, además externó que no se publicará información que pudiera identificar a los participantes. La confidencialidad de los datos se realizó asignando un código a los datos de cada participante, de modo que los resultados de pruebas y evaluaciones estuvieron asociados a un código y no al nombre del participante. La información personal de los participantes (nombres, datos de contacto), fue confidencial y fue consultada únicamente por el investigador y su asesor. Los participantes tuvieron la opción de abandonar el estudio en cualquier momento que lo consideren conveniente, sin que existiese una consecuencia desfavorable, además la información que fuese obtenida de su participación sería devuelta. Ningún padre de familia solicitó que se retiraran los datos de sus hijos.

Debido a que se corría el riesgo de que algunos puntajes pudieran encontrarse por debajo de lo esperado para la edad del niño, se planteó un protocolo de atención para aquellos casos en los que así sucediera. El protocolo de atención contempló lo siguiente:

- Brindar una devolución de los resultados a aquellos padres de niños, cuyos resultados fueran anormales en alguna de las pruebas estandarizadas y que además no hubieran recibido atención con respecto a su salud mental. Es decir que presenten una doble vulnerabilidad.
- A los niños con doble vulnerabilidad, se les canalizó con profesionales e instituciones de la salud mental de manera que se les pueda dar un seguimiento. Para ello se les proporcionó a los padres un listado de profesionales e instituciones de la salud mental, tanto particulares como públicos, para que dependiendo de sus posibilidades económicas o si son derechohabientes de alguna institución puedan recibir atención.

Esta investigación cuenta con el *ad hoc* del comité de bioética de la Universidad Autónoma de Querétaro.

5 RESULTADOS

5.1 Características Generales de las Muestras

Se contactaron en total a 20 familias que conformaron los dos grupos, nueve familias del grupo de “Alto Riesgo” y once familias del grupo “Bajo Riesgo”. El primer grupo estuvo formado por hermanos de niños con TEA, el segundo grupo estuvo compuesto hermanos de niños sin TEA.

En el grupo de Alto Riesgo se evaluaron a 12 niños con una edad media de 9.2 años (110.5 meses), con un rango de edad de 6 a 11 años, el 50% eran del sexo femenino y el 50% del sexo masculino. Todos los niños cursaban la educación primaria, el 75% asistían a escuelas públicas y el 25% a escuelas privadas. La jerarquía de nacimiento con respecto al hermano con TEA fue la siguiente: el 58.33% eran menores y 41.66% eran mayores.

El grupo de Bajo Riesgo estuvo conformado por 14 niños con una edad media de 9.94 años (108.5 meses) y un rango de edad de 6 a 11 años, el 57.15% eran del sexo femenino y el 42.85% del sexo masculino, todos los niños cursaban la educación primaria y tenían uno o más hermanos sin diagnóstico de TEA. La jerarquía de nacimiento con respecto a sus hermanos fue: el 50% eran menores y 50% eran mayores.

Para determinar que los grupos fueran homogéneos en cuanto a la edad, género y jerarquía de nacimiento se realizaron comparaciones estadísticas. Los resultados no mostraron diferencias significativas entre los grupos en edad, sexo y/o jerarquía de nacimiento entre ambos grupos. Las características de los grupos y los resultados de las comparaciones pueden apreciarse en la Tabla 1.

Los hermanos de los niños del grupo de Alto Riesgo, que presentaban el diagnóstico de TEA, tenían un rango de edad entre los 6 y los 14 años, con una media de edad de 10.09 años. El 90% eran del sexo masculino y el 10% eran del sexo femenino. Los hermanos con TEA habían recibido un diagnóstico de TEA entre el años y los seis años de edad.

Tabla 1. Características de los participantes por grupo.

	Grupo de Alto Riesgo n=12	Grupo de Bajo Riesgo n=14	Estadístico
Edad (meses)			
Media y DE	110.50 (25.11)	108.50 (20.39)	$t=.224$
Sexo			$\chi^2=.134$
Porcentaje Mujeres	50%	57.15%	
Porcentaje Hombres	50%	42.85%	
Jerarquía de Nacimiento			$\chi^2=.180$
Mayor	41.67%	50%	
Menor	58.33%	50%	
Grado escolar			
Media y DE	4 (1.95)	3.57 (1.97)	

Nota. DE = Desviación Estándar.

5.2 Medición de las Variables y Comparación de los Grupos

5.2.1 Rasgos de TEA

Para realizar las comparaciones entre los grupos se tomó el puntaje global obtenido por cada participante en la Escala de Sensibilidad Social (SRS). El grupo de Alto de Riesgo presentó un puntaje significativamente más alto que el grupo de Bajo Riesgo ($t(23)=3.052$, $p=.006$). Estos datos indican mayores rasgos de TEA en el grupo de Alto Riesgo. La diferencia de las medias entre los grupos puede apreciarse en la Figura 1.

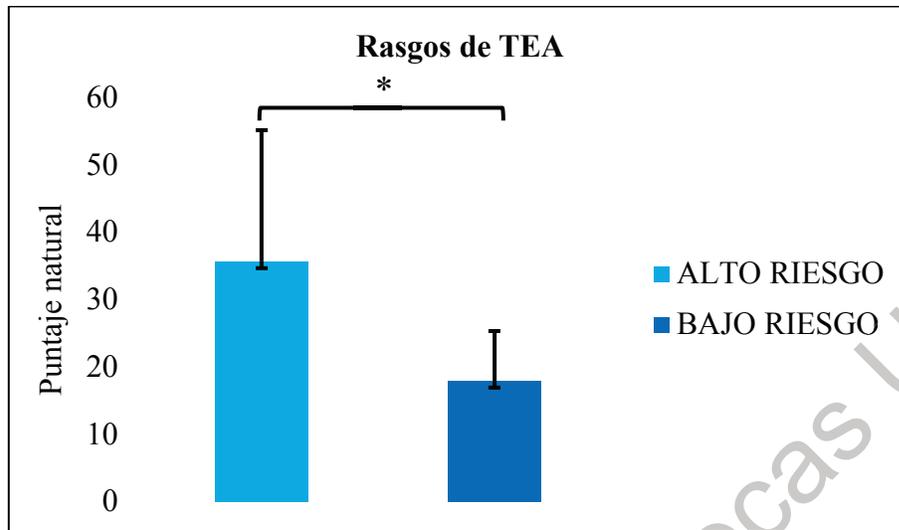


Figura 1. Medias y Desviación Estándar obtenidas por los grupos en la variables Rasgos de TEA (puntaje global de la escala). * $p \leq 0.05$.

También se realizaron análisis de los puntajes obtenidos en las categorías que forman la escala, las cuales son: motivación social, comunicación social, cognición social, conciencia social e intereses y conductas restringidas y repetidas.

El grupo de Alto Riesgo tuvo una media más alta que el grupo de Bajo Riesgo en todas las categorías que componen de la escala. Sin embargo, la comparación de medias entre los grupos sólo mostró diferencias significativas en las siguientes categorías: motivación social y comunicación social. Esto indica la presencia de mayores dificultades en estas áreas para el grupo de Alto Riesgo. No se encontraron diferencias significativas en las categorías de: cognición social, conciencia social e intereses restringidos y repetitivos. Los resultados pueden observarse en la Tabla 2.

Tabla 2. Datos descriptivos y resultados de las comparaciones para las categorías de la variable Rasgos de Autismo

Áreas	Grupo Alto Riesgo	Grupo Bajo Riesgo	Estadístico
	Media – DE	Media – DE	
Motivación Social	7.33 (4.05)	2.38 (1.66)	$U=17.50^*$
Comunicación Social	10.50 (7.47)	4.38 (2.32)	$t=2.80^*$
Cognición Social	7.66 (4.53)	4.84 (2.67)	$t=1.91$
Conciencia Social	4.50 (3.52)	3.23 (2.00)	$t=1.11$
Intereses Restringidos y Repetivos	5.58 (4.27)	3.07 (2.72)	$t=1.76$
TOTAL ESCALA	35.66 (19.51)	17.92 (7.41)	$t=3.05^*$

Nota. DE = Desviación Estándar. t = estadístico “ t ” de Student para muestras independientes. U = U de Mann Whitney. $*p \leq 0.05$.

5.2.2 Funciones Ejecutivas

Para obtener datos de la variable Funciones Ejecutivas se analizaron las siguientes categorías: Fluidez, Flexibilidad Cognoscitiva y Planeación. El resultado global fue obtenido al promediar los puntajes de las tareas que componían cada categoría. Los promedios globales de cada categoría pueden observarse en la Figura 2.

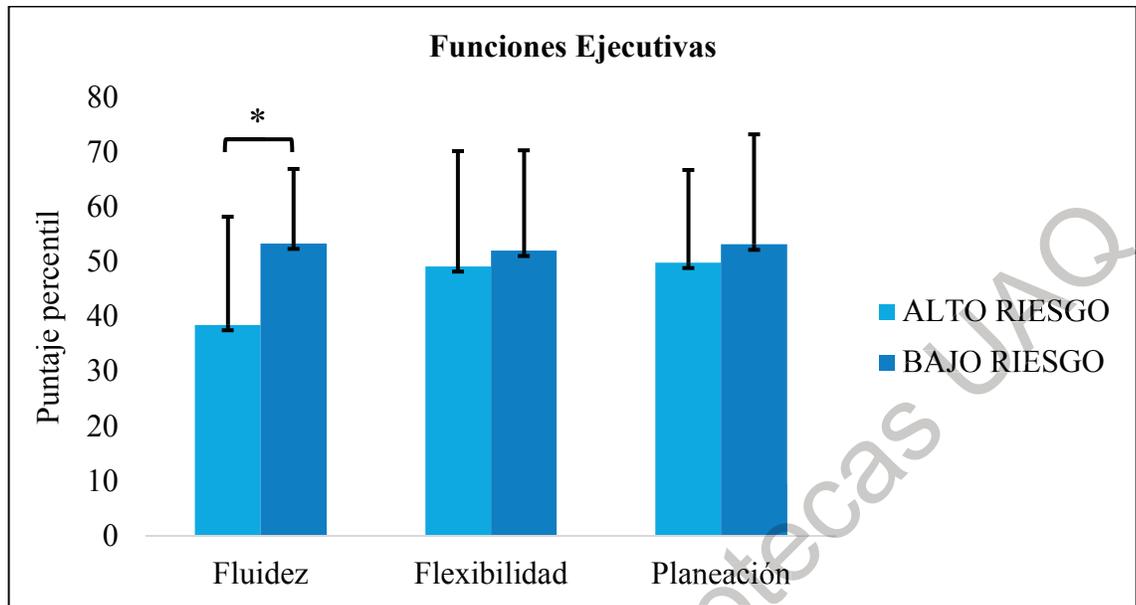


Figura 2. Medias obtenidas por los grupos en las tres categorías que componen la variable de Funciones Ejecutivas. * $p \leq 0.05$

5.2.2.1 Fluidez

Para obtener el puntaje global de esta categoría se promediaron los datos de las siguientes tareas: fluidez verbal semántica-animales, fluidez verbal semántica-frutas, fluidez verbal fonológica, fluidez gráfica semántica y fluidez gráfica no semántica. Los resultados globales obtenidos en fluidez muestran un puntaje significativamente más bajo en el grupo de Alto Riesgo en comparación con el grupo de Bajo Riesgo ($t(24)=-2.26, p=.033$). Estos resultados indican menores habilidades de fluidez en el grupo de Alto Riesgo.

En la Tabla 3 se pueden observar los datos descriptivos obtenidos por los grupos en las tareas que componen la categoría de Fluidez. El grupo de Alto Riesgo presentó una media más baja en las siguientes tareas: Fluidez Verbal-Animales, Fluidez Verbal-Fonológica, Fluidez Gráfica Semántica y Fluidez Gráfica No semántica. Únicamente en la variable Fluidez Verbal-Frutas el grupo de Bajo Riesgo presentó una media más alta, estas diferencias no fueron estadísticamente significativas.

Al determinar si existían diferencias significativas entre los grupos en las tareas que componen la prueba se encontraron diferencias, el grupo de Bajo Riesgo presentó puntajes significativamente más altos en las pruebas de fluidez gráfica en las variables de Fluidez Gráfica Semántica y Fluidez Gráfica No Semántica. En las demás tareas (pertenecientes a Fluidez Verbal) no se presentaron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos: Fluidez Verbal-Frutas, Fluidez Verbal-Animales y Fluidez Verbal Fonológica. Los resultados de esta categoría se pueden observar en la Tabla 3.

Tabla 3. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría Fluidez.

Tareas	Grupo Alto Riesgo Media - DE	Grupo Bajo Riesgo Media - DE	Estadístico
Puntaje global-Fluidez	38.56 (19.72)	53.41 (13.59)	$t=-2.262^*$
Verbal Semántica - Animales	54.83 (30.20)	60.65 (24.62)	$t=-.540$
Verbal Semántica - Frutas	52.66 (26.54)	45.85 (26.70)	$t=.650$
Verbal - Fonológica	37.00 (32.56)	58.14 (25.98)	$U=55.00$
Total Fluidez Verbal	48.16 (21.89)	54.88 (15.92)	$t=-.903$
Gráfica - Semántica	21.91 (20.52)	48.00 (29.32)	$U=40.50^*$
Gráfica - No semántica	26.41 (20.52)	54.42 (23.32)	$U=36.50^*$
Total Fluidez Gráfica	24.16 (19.56)	51.21 (18.93)	$t=-3.756^*$

Nota. DE = Desviación Estándar. t = estadístico "t" de Student para muestras independientes. U = U de Mann Whitney. $*p \leq 0.05$.

5.2.2.2 Flexibilidad Mental

El resultado global del área fue obtenido al promediar los puntajes en las tareas: número de ensayos administrados, porcentaje de aciertos, porcentaje de errores, número de categorías, mantenimiento de la organización y respuestas perseverativas. Al promediar los puntajes globales de la categoría, obtener las medias por grupo y compararlas, no se presentaron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos ($t(23)=-.361$, $p=.722$). Se observa un mayor puntaje global en el grupo de Bajo Riesgo con respecto al

grupo de Alto Riesgo, pero la diferencia no fue estadísticamente significativa. Los análisis de los puntajes obtenidos por cada grupo en las tareas que componen la prueba se pueden observar en la Tabla 4.

El grupo Alto Riesgo presentó puntajes más bajos en las tareas de número de categorías, mantenimiento de la organización y porcentaje de respuestas perseverativas. La comparación entre los grupos no mostró diferencias significativas entre los grupos en ninguna de las tareas que componían la categoría “Flexibilidad Cognoscitiva” (Tabla 4). Es importante destacar que, en la tarea de respuestas perseverativas un puntaje mayor indica menos respuestas perseverativas.

Tabla 4. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría Flexibilidad Mental.

Categorías y tareas	Grupo Alto Riesgo	Grupo Bajo Riesgo	Estadístico
	Media - DE	Media - DE	
Puntaje global- Flexibilidad Cognoscitiva	49.26 (20.99)	52.10 (18.30)	<i>t</i>=-.361
Ensayos administrados	43.75 (34.36)	38.30 (31.44)	U=74.00
Porcentaje de aciertos	54.83 (31.15)	47.46 (27.50)	<i>t</i> =.628
Porcentaje de errores	61.75 (30.23)	57.76 (24.73)	<i>t</i> =.363
Número de categorías	52.00 (27.37)	63.30 (21.71)	U=60.50
Mantenimiento de la organización	45.25 (30.98)	58.86 (26.69)	U=54.00
Porcentaje de respuestas perseverativas	30.00 (26.28)	50.07 (23.64)	<i>t</i> =-2.011

Nota. DE = Desviación Estándar. *t*= estadístico “*t*” de Student para muestras independientes. U= U de Mann Whitney. * $p \leq 0.05$.

5.2.2.3 Planeación

La categoría Planeación estaba formada por las siguientes áreas: Diseños Correctos, Diseños Correctos con el Mínimo de Movimientos, Excedente de Movimientos y Tiempo de Ejecución. Para obtener el puntaje global de la categoría se promediaron los puntajes de las anteriores tareas. La media del grupo de Alto Riesgo fue menor que la del grupo de Bajo

Riesgo, estas diferencias entre las medias no fueron estadísticamente significativas, $t(23)=-.444$ y $p=.661$.

Los resultados obtenidos por el grupo de Alto Riesgo en cada una de las tareas que componen la categoría muestran una media menor (con respecto al grupo de Bajo Riesgo) en las siguientes categorías: Diseños Correctos, Diseños Correctos con el Mínimo de Movimientos y Tiempo de Ejecución. La única tarea en la que se encontraron puntajes menores es en la tarea de Excedente de Movimientos.

Al comparar los puntajes entre los grupos no se encontraron diferencias significativas en ninguna de las tareas. Los resultados de las comparaciones en las tareas que componen la categoría de planeación se pueden observar en la tabla 5.

Tabla 5. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen la categoría de Planeación.

Categorías y tareas	Grupo Alto Riesgo Media - DE	Grupo Bajo Riesgo Media - DE	Estadístico
Planeación	49.91 (16.90)	53.23 (20.08)	$t=-.444$
Diseños correctos	52.41 (19.56)	58.53 (17.79)	$U=67.50$
Diseños con mínimo de movimientos	54.33 (23.08)	60.38 (24.03)	$t=-.641$
Excedente de movimientos	47.50 (27.33)	44.46 (27.47)	$t=.277$
Tiempo de ejecución	45.41 (28.26)	49.53 (29.05)	$t=-.359$

Nota. DE = Desviación Estándar. t = estadístico “ t ” de Student para muestras independientes. U = U de Mann Whitney. $*p \leq 0.05$.

5.2.3 Coherencia Central

Los datos de esta variable fueron extraídos de los puntajes que obtuvieron los participantes en el Índice de Razonamiento Perceptual (RP) de la prueba WISC IV, este índice estaba compuesto por las siguientes tareas: Diseño de Cubos, Matrices y Conceptos con Dibujos.

El análisis de los resultados obtenidos en el índice de razonamiento perceptual, el grupo de Alto Riesgo presentó puntajes significativamente más bajos que el grupo de Bajo Riesgo. Esta diferencia puede observarse en la figura 3.

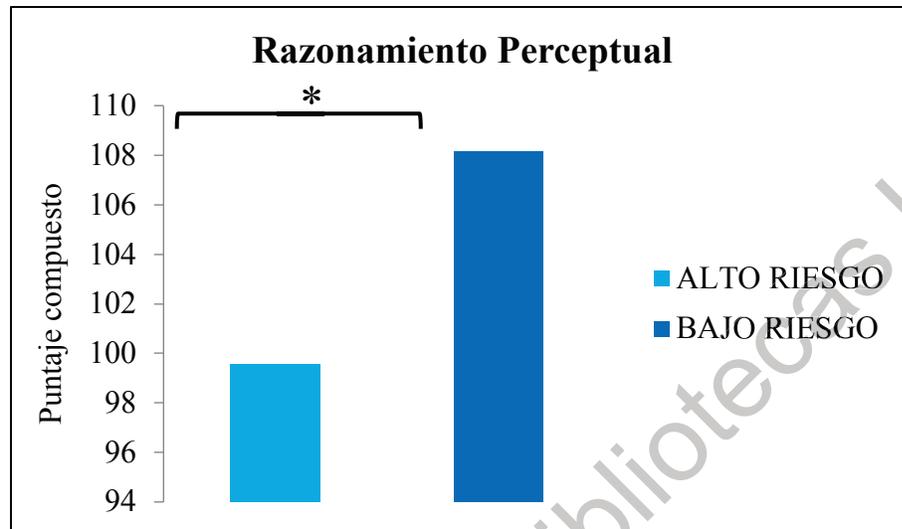


Figura 3. Medias obtenidas por los grupos en la variable Coherencia Central.

**p* ≤ 0.05.

Además del índice global de la escala, se analizaron los puntajes de las tareas que forman parte de dicho índice. Las comparaciones entre los grupos no mostraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos en ninguna de las tareas evaluadas. Los resultados de las comparaciones y los datos descriptivos pueden observarse en la tabla 6.

Tabla 6. Resultados de las comparaciones de las tareas que componen el Índice de Razonamiento Perceptual.

Categorías y tareas	Grupo Alto Riesgo Media (DE)	Grupo Bajo Riesgo Media - DE	Estadístico
Índice de Razonamiento Perceptual	99.58 (10.53)	108.14 (9.97)	t=-2.126*
Diseño con Cubos	9.83 (2.30)	10.85 (2.10)	U=64.00
Matrices	9.91 (2.35)	12.00 (2.98)	t=-1.775
Conceptos con Dibujos	10.08 (2.42)	11.07 (2.23)	t=-1.282

Nota. DE = Desviación Estándar. t= estadístico "t" de Student para muestras independientes. U= U de Mann Whitney. *p ≤ 0.05.

5.2.4 Teoría de la Mente

Para obtener los datos de esta variable se sumaron las puntuaciones obtenidas por los participantes de cada grupo en las tres tareas que componen la prueba: historias mentales, historias físicas y frases desvinculadas. En este análisis se incluyeron solo los niños mayores de 7 años porque la prueba está diseñada para niños mayores de esa edad. Por lo tanto, para esta variable el grupo de Alto Riesgo estuvo compuesto por 10 participantes y en el grupo de Bajo Riesgo por 11 participantes.

No existieron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos en las tareas de la prueba Historias Extrañas. Los datos descriptivos y la comparación entre los grupos en cada tarea pueden observarse en la figura 4.

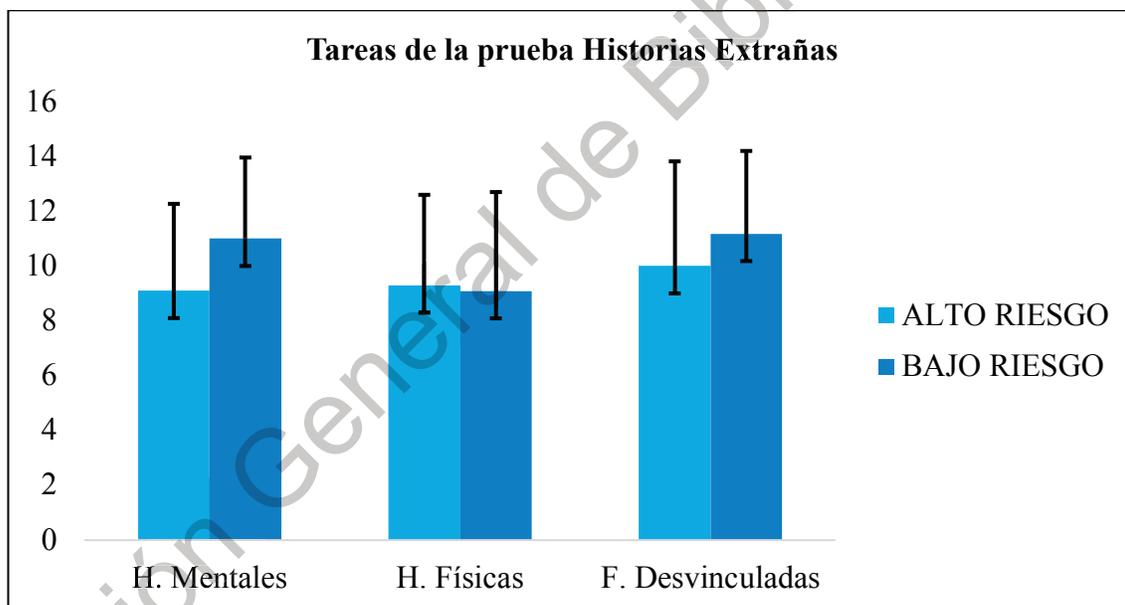


Figura 4. Medias de los grupos obtenidas en las áreas de la variable Teoría de la mente. Nota. H=Historias y F=Frases.

5.2.5 Atención en Salud Mental

Para realizar los análisis de esta variable se contabilizaron las respuestas por grupo de las siguientes categorías: reportes escolares por problemáticas en salud mental, percepción paterna de problemáticas en salud mental, posteriormente estos reportes se agruparon en la

categoría de indicadores problemáticas en salud mental y se contabilizaron cuántos de estos reportes habían sido atendidos.

En el grupo de Alto Riesgo se recibieron siete reportes escolares (solo un reporte se atendió). Se presentaron seis percepciones paternas de problemas en salud mental (ninguno fue atendido). Al contabilizar los reportes y percepciones se tuvieron 13 indicadores de problemáticas en salud mental (sólo se atendió uno de ellos).

En el grupo de Bajo Riesgo se recibieron tres reportes escolares (uno de estos reportes fue atendido). Dos padres percibían problemáticas en salud mental (una de las percepciones fue atendida). Al incluir los reportes y las percepciones paternas se tuvieron cinco indicadores de atención en salud mental, de las cuales dos fueron atendidas.

Se analizó si había una diferencia en la distribución de los indicadores de atención en salud mental. Los resultados mostraron una diferencia significativa en la distribución de los indicadores de atención que se habían presentado en cada grupo, el grupo Alto Riesgo presento más indicadores ($\chi^2=9.00$ y $p=.011$).

Para analizar si los casos que presentaron algún reporte habían sido atendidos, se contabilizaron las frecuencias de atención en ambos grupos. Al analizar los datos no se presentaron diferencias estadísticamente significativas en la distribución ($\chi^2=2.71$ y $p=.099$) (Tabla 7).

Tabla 7. Atención en salud mental ante los indicadores.

	ATENCIÓN		Total	χ^2
	No Atención	Sí Atención		
Grupo Alto Riesgo	12	1	13	
Grupo Bajo Riesgo	3	2	5	
Total	15	3	18	2.71

Se analizó la relación entre indicadores de atención y rasgos de TEA, debido al tamaño de la muestra, no se hicieron correlaciones por grupo. Los resultados de la correlación fueron estadísticamente significativos, a mayores rasgos de TEA mayores fueron los indicadores de atención en salud mental. Los resultados pueden apreciarse en la tabla 8.

Tabla 8. *Correlaciones entre indicadores de atención en salud mental y Rasgos de TEA.*

		Indicadores de atención	Rasgos de TEA
Rasgos de TEA	Correlación Spearman	1.000	.520**
	Sig. (bilateral)		.009
	N	25	24
Indicadores de atención	Correlación Spearman	.520**	1.000
	Sig. (bilateral)	.009	
	N	24	24

*Nota. Sig= Significancia. **La correlación es significativa al nivel .001 (bilateral).*

6 DISCUSIÓN

El objetivo del presente estudio fue explorar la presencia del ECA en Hermanos no afectados de personas con TEA. Este grupo de hermanos fue denominado grupo de Alto Riesgo. Los resultados muestran la expresión del Endofenotipo en dos variables principales: rasgos de autismo y funciones ejecutivas.

6.1 Rasgos de TEA

Para la variable rasgos de Autismo se esperaban mayores puntajes en la Escala de Sensibilidad Social (SRS), estos mayores puntajes indicarían dificultades para desenvolverse en espacios sociales. Los resultados obtenidos fueron congruentes con lo esperado, puntajes más altos en el grupo de Alto Riesgo, estos se presentaron en dos principales áreas de la prueba: motivación social y comunicación social, y también en el puntaje total de la escala.

De acuerdo a las características del TEA descritas con antelación, la comunicación social es una de las principales áreas afectadas en el trastorno, además, para que se presente Endofenotipo, el grupo de Alto Riesgos mantendría características similares con los hermanos afectados, además debe presentarse en mayor medida en los parientes de personas con el trastorno que en el resto de la población (Gottesman y Gould, 2003). Los resultados obtenidos apoyan la noción de que los hermanos de personas con TEA comparten similitudes del trastorno con su hermano afectado y que éstas se ven reflejadas por patrones de comportamiento semejantes, aunque no llegan a ser suficientes para implicar un diagnóstico de TEA.

Los resultados obtenidos al medir esta variable son consistentes con los encontrados por Duvall, Cantor, Todd, Constantino y Geschwinch (2007); este grupo usando el mismo instrumento encontró un puntaje significativamente más alto de rasgos del TEA en hermanos no afectados de personas con el trastorno. Otras investigaciones usaron la Entrevista para el Diagnóstico de Autismo (ADI-R) con la finalidad de evaluar los rasgos de TEA, tuvieron

hallazgos similares a los de este estudio, encontrando mayores rasgos en el grupo de hermanos de personas con TEA.

Por otro lado, los resultados mostrados en el estudio de Miller et al. (2016), no encontraron diferencias entre un grupo de Alto Riesgo y un grupo de Bajo Riesgo usando la misma escala que se aplicó en esta investigación. Tampoco se encontraron diferencias en el estudio de Gizzonio, Avanzzini y Rizzolati (2014). Pese a no encontrar diferencias en ambos estudios, sí se reporta que los puntajes obtenidos por el grupo de Alto Riesgo eran más altos. Los estudios mencionados incluyeron (además del grupo de hermanos de personas con TEA), a los hermanos con diagnóstico de autismo. El hecho de que los padres hayan llenado dos reportes, uno para su hijo con TEA y otro para el hermano podría ser una fuente de sesgo, se tiene la hipótesis de que el padre compararía a su hijo con TEA con el hermano, subestimando las características TEA que pudiesen tener los hermanos.

Los resultados indican que el grupo de Alto Riesgo puede enfrentar dificultades tales como problemas para expresar sus sentimientos y emociones, además posibles dificultades para integrarse en actividades sociales. Un estudio reportó alteraciones en las habilidades sociales en la infancia pueden ser indicadores de problemas emocionales en la adolescencia y adultez (D. E. Jones, Greenberg, & Crowley, 2015). Por lo tanto, las posibles intervenciones diseñadas para el grupo de Alto Riesgo podrían enfocarse en el desarrollo de habilidades sociales, que les permitan generar estrategias para resolver las demandas sociales de su vida diaria.

Una de las limitaciones del presente estudio es el desconocimiento de hasta qué punto las problemáticas en conducta social reportadas por los padres en los niños de Alto Riesgo son conductas aprendidas. No se sabe si las conductas presentadas por los niños puedan deberse al ambiente en el que se desenvuelven, ya que un modelo de socialización podría ser el hermano con TEA.

Además de lo anterior, resultaría interesante que en futuras investigaciones la escala de sensibilidad social fuera llenada por otro informante (maestro o un cuidador secundario).

Esto con la finalidad de indagar si otras personas que no conviven con la persona con TEA siguen manifestando que los hermanos de niños diagnosticados con TEA presentan rasgos del mismo trastorno.

6.2 Funciones Ejecutivas

La evaluación de las tres categorías que componen la variable Funciones Ejecutivas (fluidez, flexibilidad y planeación), se realizó con la finalidad de detectar si las alteraciones que habían sido reportadas al evaluar este proceso cognitivo con TEA (Corbett et al., 2009; Hill, 2004a; Ozonoff et al., 2014; Pennington & Ozonoff, 1996a), se manifestaban en el hermano no afectado. En este estudio se esperaban puntajes más bajos en el grupo de Alto Riesgo en comparación con el grupo de Bajo Riesgo en las categorías contempladas en esta variable.

Se puede inferir que la diferencia que se presentó en los grupos en el área de Fluidez es un efecto de los bajos puntajes que el grupo Alto Riesgo presentó en las tareas de fluidez gráfica. Lo anterior debido a que en las tareas de fluidez verbal no existieron diferencias entre los grupos.

En las demás categorías analizadas (flexibilidad y planeación) no se presentaron diferencias entre los grupos, pese a ello se observa una tendencia a que el grupo de Alto Riesgo presente puntajes más bajos. Los resultados mostrados con anterioridad son consistentes con la propuesta de que en el TEA se presentan alteraciones en las funciones ejecutivas (Corbett et al., 2009; Fanid et al., 2017; Merchán-Naranjo et al., 2016; Van Eylen et al., 2017).

Un estudio realizado en México, el cual usó el mismo instrumento que esta investigación, reporta alteraciones en las personas con TEA de alto funcionamiento en las mismas tareas de la categoría fluidez (fluidez gráfica semántica y no semántica), al igual en este estudio, tampoco se encontraron diferencias en las tareas que componen la categoría de planeación entre las personas con TEA y el grupo de comparación (Cruz, Guerrero, Aguilar,

García, & Medina, 2013). A diferencia del presente trabajo, dichos autores reportan diferencias entre el grupo con TEA y el grupo de comparación en las tareas de flexibilidad mental, esto era esperado dado que estos déficits son más marcados en las personas que presentan el trastorno.

Los resultados podrían indicar que ambos grupos, de personas con TEA y sus hermanos comparten dificultades en algunas de las áreas de funciones ejecutivas. Además, es difícil que esto pueda explicarse a partir de la convivencia que tienen con los hermanos con TEA. Esto podría indicar un componente genético aunque no se descarta que también pudiera estar relacionado con el ambiente. Los resultados obtenidos limitan dar una explicación de esto, habría que indagar ambos componentes.

6.2.1 Fluidez

Una de las principales tareas en las que se pudieron observar diferencias entre los grupos estudiados fue el área de fluidez no verbal. Este dominio de las funciones ejecutivas había sido poco reportado y evaluado en los estudios sobre los hermanos con TEA y las propias personas con autismo, lo cual podría asociarse a que los patrones de comportamiento e intereses restrictivos se habían asociado con mayor frecuencia a alteraciones en la flexibilidad mental. Por ejemplo, existen algunos teóricos como Diamond (2013), que consideran las pruebas de fluidez como pruebas de flexibilidad cognitiva.

Se considera que los puntajes más bajos que el grupo de Alto Riesgo presentó en el dominio de fluidez, también pudieran asociarse con las mismas características de TEA relacionadas con las alteraciones en flexibilidad mental. Ambos dominios comparten el componente de las FE relacionado con el reconocimiento del logro/no logro y de la necesidad de alterar el nivel de actividad, detenerla y generar nuevos planes de acción (Muñoz Céspedes & Tirapu Ustárroz, 2004).

Uno de los estudios que evaluaron el dominio de fluidez en los hermanos de personas con TEA, reporta diferencias entre el grupo de hermanos de personas con TEA y el grupo con desarrollo típico, presentado el primero mayores dificultades al ir armando patrones en

un tiempo determinado (fluidez de diseño) (Wong et al., 2006). Aunque esta tarea es de diseño y la usada en este estudio es gráfica ambas tienen que ver con la fluidez no verbal, por lo tanto, coincidimos con este grupo de investigadores en que la fluidez pudiera ser una de las áreas en las que se presenta con mayor medida el Endofenotipo Cognitivo de Autismo.

6.2.2 Flexibilidad Mental

Los resultados obtenidos en esta categoría no muestran diferencias significativas entre los grupos. Pese a lo anterior se observa una tendencia en el grupo de Alto Riesgo para presentar más respuestas perseverativas (que se presentan como un promedio percentil más bajo). Esto podría asociarse al tamaño de la muestra, existe la posibilidad de que con una muestra mayor se puedan encontrar diferencias significativas.

La tendencia de mayores respuestas perseverativas es consistente con investigaciones que reportan dificultades de las personas con TEA en pruebas de clasificación de cartas, por ejemplo, en dos estudios se encontraron respuestas perseverativas significativamente mayores en el grupo de personas con Autismo en comparación con el grupo de personas con desarrollo típico (Lopez et al., 2005; Van Eylen et al., 2011). Estos resultados son congruentes con la teoría de la disfunción ejecutiva que podría caracterizar al autismo. De acuerdo con Hill (2004) una inadecuada flexibilidad mental estaría ilustrada por la perseveración, el comportamiento estereotipado y las dificultades en la regulación y modulación de los actos motores (Hill, 2004b).

Van Eylen et al. (2017) encuentran mayores respuestas perseverativas en el grupo de hermanos al usar la tarea de clasificación de cartas Wisconsin (Van Eylen et al., 2011). Algunos estudios que no han encontrado diferencias entre el grupo de hermanos no afectados y el grupo de comparación en la variable de respuestas perseverativas, han usado una tarea diferente a la de clasificación de cartas (The Trail Making Task) (Losh et al., 2009; Nydén et al., 2011). Van Eylen et al. (2017), refiere que las tareas abiertas (como la prueba de clasificación de cartas), a diferencia de las tareas más rígidas (The Trail Making Task), son más sensibles para revelar las diferencias en el área de flexibilidad, esta puede ser una de las explicaciones de la diferencia entre este estudio y los que usaron la prueba mencionada

anteriormente. Podría considerarse que el tipo de tarea usada para evaluar la flexibilidad es un factor que influye en los resultados obtenidos por el grupo, debido a que dicha tarea podría asociarse en mayor medida a otros procesos cognitivos como velocidad de procesamiento y atención.

Es importante considerar que es posible que el tamaño de la muestra limitó la presencia de posibles diferencias significativas en las respuestas perseverativas, porque los resultados estadísticos se acercaban a lo significativo. Se considera que, si el tamaño de la muestra hubiese sido mayor, las diferencias podrían haber sido mayores. De acuerdo con lo encontrado y lo revisado, las dificultades en la flexibilidad mental indican problemas en la capacidad de cambiar a un pensamiento o acción diferente según los cambios en una situación (Hill, 2004b). Desde esta perspectiva resulta necesario que las intervenciones que se realizan desde este dominio de las funciones ejecutivas, se enfoquen no sólo en la atención a la persona con TEA para lograr una mejor comprensión y adaptación a los cambios sino también en los hermanos que no se encuentran afectados.

6.2.3 Planeación

El análisis de los datos obtenidos de las tareas que forman parte del área de planeación no mostró diferencias significativas entre grupos en ninguna de las tareas evaluadas. Este resultado es similar a lo reportado por otros estudios (Corbett et al., 2009; Cruz, Guerrero, Aguilar, García, & Medina, 2013; Lopez et al., 2005; Losh et al., 2009; Merchán et al., 2016; Van Eylen et al., 2017). Una de las posibles explicaciones es que al no encontrar diferencias entre estas áreas es debido a que, el área de planeación es secundaria a los dominios de inhibición, memoria de trabajo y flexibilidad mental (Diamond, 2013) por lo que si llegará a haber alteración en la planeación sería posterior a los anteriores dominios.

Si bien no se han encontrado diferencias en este dominio de las funciones ejecutivas, para esta investigación resultó relevante estudiarlo debido que no se había estudiado en población mexicana. Los resultados encontrados en este estudio apoyan el planteamiento de Wong, Maybery, Bishop, Maley y Hallmayer (2006) quienes consideran que el Endofenotipo Cognitivo de Autismo puede no estar caracterizado por deficiencias en la planificación.

6.3 Coherencia Central

Una de las teorías que han tratado de explicar las altas capacidades en las algunas áreas que pueden presentar algunas personas con TEA, es la teoría de la coherencia central. Al analizar los postulados de dicha teoría se propone que en personas con TEA hay un sesgo en el procesamiento de la información, dando más peso al análisis de los detalles (procesamiento local) que al análisis completo (procesamiento global) (Happé & Frith, 2006). Con base en lo anterior y al evaluar a los niños con pruebas que miden el procesamiento local, se esperaba que los hermanos (el grupo de Alto Riesgo) tuvieran puntajes más altos en el índice de razonamiento perceptual. Los resultados encontrados no concuerdan con lo esperado, el grupo de Alto Riesgo puntuó significativamente más bajo.

En algunos de los estudios que han evaluado coherencia central en los hermanos de personas con TEA no se han reportado puntajes mayores en este grupo (Happé et al., 2001; Losh et al., 2009; Van Eylen et al., 2017), lo cual es similar a lo encontrado en este estudio. La diferencia de pruebas usadas puede ser una limitación, ya que en algunos casos se han usado tareas de bloques para evaluar la coherencia central (Happé et al., 2001), prueba de figuras embebidas (Losh et al., 2009; Van Eylen et al., 2011) y la tarea de la terminación de la oración (Losh et al., 2009), por lo que pareciera no existir un consenso en cómo evaluar este proceso cognitivo.

La diferencia de puntajes encontrada en este grupo podría ser parte de las dificultades cognitivas que se presentan en el grupo de Alto Riesgo, es decir, podría existir una tendencia a presentar alteraciones al segmentar información visual y los puntajes en el índice de razonamiento perceptual serían un reflejo de ello.

Al no encontrar lo esperado en esta variable se cuestiona si la Coherencia Central Débil podría ser una variable que brinde datos la presencia del Endofenotipo Cognitivo de Autismo. La teoría de la Coherencia Central ha tratado de dar explicación a los islotes de capacidad, los cuales solo se presentan en solo el 30% de las personas con TEA (Happé, 2018). Por lo tanto futuras líneas de investigación pudieran indagar si es que los hermanos no afectados de personas con TEA comparten el mismo estilo de procesamiento que las

personas con TEA o solo se comparten las características de Coherencia Central Débil entre las personas con TEA que presentan islotes de capacidad y sus hermanos no afectados.

6.4 Teoría del Mente

Una de las alteraciones que frecuentemente han caracterizado al TEA es un déficit en la atribución de los estados mentales (Baron-Cohen, 1990; Baron-Cohen et al., 1985; Happé, 1994). Desde esta postura se esperaba que esta dificultad fuera compartida por los hermanos no afectados y formara parte del Endofenotipo. Los resultados no mostraron diferencias entre los grupos, aunque el promedio del puntaje obtenido en la tarea mentalista de Historias Extrañas es menor en el grupo de Alto Riesgo. Esto significaría que ambos grupos pueden comprender estados mentales en diferentes niveles complejidad (tareas de 2º y 3 orden) sin dificultad.

Con respecto a la evaluación de la variable de Teoría de la Mente, los hallazgos son consistentes con lo reportado por Shaked, et al. (2006), Matthews et al. (2013) y Nyden et al. (2011). En el estudio de Shaked el instrumento usado estuvo basado en el de Historias Extrañas, aunque como la edad de los niños evaluados era menor (4.6 años), solo se tomaron las historias que consideraron más fáciles (Shaked et al., 2006). Aunque Matthews y Nyden también encontraron resultados similares a los de este estudio, las pruebas que usaron para evaluar ToM fueron tareas de falsa creencia de primer y segundo orden (Matthews et al., 2013; Nyden et al., 2011), a diferencia de este estudio, en el que usamos tareas hasta de tercer orden.

Existen otros estudios que han reportado dificultades en la Cognición Social (dentro de la cual está incluida la ToM); estos estudios no encuentran diferencias entre el grupo de hermanos y el grupo control en tareas de reconocimiento de emociones (Losh et al., 2009). Esos hallazgos pueden mostrar que el endofenotipo cognitivo en hermanos de pacientes TEA podría no incluir a la cognición social como una de las áreas conflictivas. Estudios con hallazgos contrarios (Eyuboglu et al., 2018), han encontrado menores respuestas correctas en el grupo de hermanos al evaluarlos mediante la tarea de falsa creencia. Esto resulta extraño, ya que de acuerdo con Baron-Cohen, esta tarea la llegan a resolver de manera correcta

algunas personas con TEA (Baron-Cohen et al., 1985), además en dicho estudio el rango de edad fue muy amplio y no se especifican con claridad las características de la muestra, por lo que los resultados de este estudio podrían ser cuestionables.

Desde lo reportado con anterioridad se considera que una de las limitaciones que evitó encontrar diferencias entre los grupos puede ser el instrumento usado. Si bien está adaptado y validado a población de habla española, al comparar las historias en español con las historias del instrumento original (Happé, 1994), se observan diferencias gramaticales y léxicas que pudieran afectar el desempeño de los participantes.

6.5 Atención en Salud Mental

Diversos estudios han reportado que existe un riesgo de que los hermanos de las personas con TEA presenten problemáticas en salud mental (Cate et al., 2000; Fisman et al., 2000; O'Neill & Murray, 2016; Seltzer et al., 2005). Si bien en este estudio no se evaluó la presencia de algún trastorno o problemática específica en salud mental, si analizamos los reportes que los padres habían recibido, los cuales fueron considerados como indicadores de problemáticas. Los resultados encontrados ponen de manifiesto que hay significativamente más reportes en el grupo de Alto Riesgo, lo cual es consistente con lo reportado por Seltzer et al. (2005), quienes habían encontrado mayor externalización de problemas conductuales en el grupo de hermanos de personas con TEA.

Por otra parte, resulta relevante que pese a existir más reportes en el grupo de Alto Riesgo, solo en una ocasión estos reportes fueron atendidos. Se considera que esta tendencia a la desatención podría deberse a dos razones: por una parte, a cuestiones culturales en las que como sociedad no se está acostumbrado a dar seguimiento especializado por un profesional en salud mental ante los indicadores de atención (reportados por otras personas o percibidos). Esto podría explicar el hecho de que no se encontraron diferencias de atención con el grupo de Bajo Riesgo, en el que se atendieron solo dos de los cinco reportes que se presentaron. Otra de las razones es que los padres pueden llegar a hacer una comparación de las problemáticas que presenta el hermano con el trastorno y el hermano sin el trastorno, de

manera que las dificultades de este último podrían ser minimizadas (Caraveo-Anduaga, Colmenares-Bermúdez, & Martínez-Vélez, 2002).

Un elemento a destacar es que, sin importar el grupo, existe una relación entre los indicadores de atención en salud mental y los Rasgos de TEA. A mayores Rasgos de TEA mayores son los indicadores que se presentan. Estos datos podrían sugerir que en el grupo de Alto Riesgo, al tener más Rasgos de TEA y mayores indicadores de atención en salud mental, presenta una doble vulnerabilidad. No sólo se expresa el ECA sino que existe una demanda ante indicadores de atención especializada en salud mental.

Dirección General de Bibliotecas UAQ

7 CONCLUSIONES

En este estudio se indagó si el grupo de Alto Riesgo manifestaba el ECA en las variables evaluadas. Los resultados apuntan a una expresión del ECA en dos variables principales: funciones ejecutivas y rasgos de TEA.

En el área de funciones ejecutivas, las diferencias se expresaron en fluidez gráfica. Estos resultados indican que probablemente se presenten estos puntajes más bajos con respecto al otro grupo debido a la carga genética que comparten con el hermano afectado. Resulta complejo que estos resultados se expliquen desde la influencia ambiental que resulta de la convivencia con el hermano afectado. Los resultados apoyan la noción de que algunas de las características de las personas con TEA pueden estar relacionadas con un fallo en las funciones ejecutivas.

Un elemento para resaltar es que los bajos puntajes que el grupo Alto Riesgo presenta en el área de fluidez están relacionados con el dominio de flexibilidad, ya que las tareas de fluidez son usadas para evaluar dicho dominio.

Por otra parte, se muestran mayores rasgos de TEA en el grupo de Alto Riesgo. Esto coincide con lo esperado, es importante destacar que, se desconoce si estos rasgos están relacionados con la convivencia con el hermano con TEA.

En cuanto a la atención en salud mental, el grupo de Alto Riesgo presentó más indicadores de atención (tanto reportes escolares de atención como percepción paterna de problemáticas). A pesar de que fueron mayores los indicadores la atención que se les da a los grupos no difiere, habría que indagar si esta desatención está relacionada con cuestiones culturales.

Una de las limitaciones del presente estudio es el tamaño de la muestra, ya que disminuye la posibilidad de apreciar de manera más precisa el comportamiento de las variables evaluadas. Para futuros estudios se sugiere considerar una muestra mayor, además de usar otros instrumentos al evaluar las variables de coherencia central y ToM. En este

trabajo no se incluyó el estudio los dominios de memoria de trabajo ni inhibición, por lo que futuras investigaciones podrían indagar si estos dominios podrían dar indicadores de la presencia del ECA en el grupo de Alto Riesgo.

Dirección General de Bibliotecas UAQ

8 LITERATURA CITADA

Aguayo, C. M. (2010). *Revisión teórica sobre el ajuste psicológico y emocional de los hermanos de personas con discapacidad intelectual*. 41, 19.

Albores, L., Fritsche, L., Miranda, A. P., & Avila, M. (2017). Brief Report: Macrocephaly Phenotype and Psychiatric Comorbidity in a Clinical Sample of Mexican Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(9), 2911-2917. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3175-4>

Almasy, L., & Blangero, J. (2001). Endophenotypes as quantitative risk factors for psychiatric disease: Rationale and study design. *American journal of medical genetics*, 105(1), 42-44.

American Psychiatric Association (Ed.). (2014). *Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders –DSM- (V)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.

Arberas, C., & Ruggieri, V. (2019). *Autismo. Aspectos Genéticos y Biológicos*. 7.

Baron-Cohen, S. (1990). Autism: A Specific Cognitive Disorder of ‘Mind-Blindness’. *International Review of Psychiatry*, 2(1), 81-90. <https://doi.org/10.3109/09540269009028274>

Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21(1), 37-46. [https://doi.org/10.1016/0010-0277\(85\)90022-8](https://doi.org/10.1016/0010-0277(85)90022-8)

Biscaldi, M., Bednorz, N., Weissbrodt, K., Saville, C. W. N., Feige, B., Bender, S., & Klein, C. (2016). Cognitive endophenotypes of attention deficit/hyperactivity disorder and intra-subject variability in patients with autism spectrum disorder. *Biological Psychology*, 118, 25-34. <https://doi.org/10.1016/j.biopsycho.2016.04.064>

Booth, R. D. L., & Happé, F. G. E. (2018). Evidence of Reduced Global Processing in Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(4), 1397-1408. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2724-6>

Cate, P.-T., Loots, G. M. P., & Ineke, M. (2000). Experiences of siblings of children with physical disabilities: An empirical investigation. *Disability and Rehabilitation*, 22(9), 399-408. <https://doi.org/10.1080/096382800406013>

Corbett, B. A., Constantine, L. J., Hendren, R., Rocke, D., & Ozonoff, S. (2009). Examining executive functioning in children with autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder and typical development. *Psychiatry Research*, 166(2-3), 210-222.

<https://doi.org/10.1016/j.psychres.2008.02.005>

Cruz, E. E. O., Guerrero, F. A., Aguilar, A. R., García, L., & Medina, G. M. (2013). Evaluación de las funciones cognoscitivas en niños con trastornos del espectro autista. *Revista Neuropsicología Latinoamericana*, 8.

Dekkers, L. M. S., Groot, N. A., Díaz, E. N., Andrade, I. P., & Delfos, M. F. (2015). Prevalence of Autism Spectrum Disorders in Ecuador: A Pilot Study in Quito. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(12), 4165-4173. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2559-6>

Diamond, A. (2013). Executive Functions. *Annual Review of Psychology*, 64(1), 135-168. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143750>

Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., ... Fombonne, E. (2012). Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders: Global epidemiology of autism. *Autism Research*, 5(3), 160-179. <https://doi.org/10.1002/aur.239>

Eyuboglu, M., Baykara, B., & Eyuboglu, D. (2018). Broad autism phenotype: Theory of mind and empathy skills in unaffected siblings of children with autism spectrum disorder. *Psychiatry and Clinical Psychopharmacology*, 28(1), 36-42. <https://doi.org/10.1080/24750573.2017.1379714>

Fanid, L., Shahrokhi, H., & Amiri, S. (2017). Verbal Fluency is Related to Theory of Mind: Comparison in Control Children and with Autism Spectrum Disorder. *International Neuropsychiatric Disease Journal*, 9(3), 1-9. <https://doi.org/10.9734/INDJ/2017/32614>

Fisman, S., Wolf, L., Ellison, D., & Freeman, T. (2000). A Longitudinal Study of Siblings of Children with Chronic Disabilities. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 45(4), 369-375. <https://doi.org/10.1177/070674370004500406>

Fisman, S., Wolf, L., Ellison, D., Gillis, B., Freeman, T., & Szatmari, P. (1996). Risk and Protective Factors Affecting the Adjustment of Siblings of Children with Chronic Disabilities. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 35(11), 1532-1541. <https://doi.org/10.1097/00004583-199611000-00023>

Flippin, M., & Watson, L. R. (2018). Parental Broad Autism Phenotype and the Language Skills of Children with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(6), 1895-1907. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3431-7>

Fombonne, E. (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric research*, 65(6), 591.

Fombonne, E., Marcin, C., Bruno, R., Tinoco, C. M., & Marquez, C. D. (2012). Screening for Autism in Mexico: Screening for autism in Mexico. *Autism Research*, 5(3), 180-189. <https://doi.org/10.1002/aur.1235>

Fombonne, E., Marcin, C., Manero, A. C., Bruno, R., Diaz, C., Villalobos, M., ... Nealy, B. (2016). Prevalence of Autism Spectrum Disorders in Guanajuato, Mexico: The Leon survey. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(5), 1669-1685. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2696-6>

Frith, U. (2003). *Autism: Explaining the enigma*. Blackwell Publishing.

Frith, U., Rivière, Á., & Núñez Bernardos, M. (1995). *Autismo: Hacia una explicación del enigma/Autism. Explaining the enigma*. Alianza Editorial.

Gizzonio, V., Avanzini, P., Fabbri-Destro, M., Campi, C., & Rizzolatti, G. (2014). Cognitive abilities in siblings of children with autism spectrum disorders. *Experimental Brain Research*, 232(7), 2381-2390. <https://doi.org/10.1007/s00221-014-3935-8>

Gottesman, I. I., & Gould, T. D. (2003). The Endophenotype Concept in Psychiatry: Etymology and Strategic Intentions. *American Journal of Psychiatry*, 160(4), 636-645. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.160.4.636>

Happé, F., Briskman, J., & Frith, U. (2001). Exploring the Cognitive Phenotype of Autism: Weak «Central Coherence» in Parents and Siblings of Children with Autism: I. Experimental Tests. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42(3), 299-307. <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00723>

Happé, F. G. E. (1997). Central coherence and theory of mind in autism: Reading homographs in context. *British Journal of Developmental Psychology*, 15(1), 1-12. <https://doi.org/10.1111/j.2044-835X.1997.tb00721.x>

Happé, Francesca. (1994). An advanced test of theory of mind: Understanding of story characters' thoughts and feelings by able autistic, mentally handicapped, and normal children and adults. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24(2), 129-154.

Happé, Francesca. (2018). Why are savant skills and special talents associated with autism?: Why are savant skills and special talents associated with autism? *World Psychiatry*, 17(3), 280-281. <https://doi.org/10.1002/wps.20552>

Happé, Francesca, & Frith, U. (2006). The Weak Coherence Account: Detail-focused Cognitive Style in Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(1), 5-25. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-0039-0>

Hill, E. L. (2004a). Evaluating the theory of executive dysfunction in autism. *Developmental Review*, 24(2), 189-233. <https://doi.org/10.1016/j.dr.2004.01.001>

Hill, E. L. (2004b). Executive dysfunction in autism☆. *Trends in Cognitive Sciences*, 8(1), 26-32. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2003.11.003>

Hollander, E., Bartz, J., Chaplin, W., Phillips, A., Sumner, J., Soorya, L., ... Wasserman, S. (2007). Oxytocin increases retention of social cognition in autism. *Biological Psychiatry*, 61(4), 498-503.

Jones, C. R. G., Simonoff, E., Baird, G., Pickles, A., Marsden, A. J. S., Tregay, J., ... Charman, T. (2018). The association between theory of mind, executive function, and the symptoms of autism spectrum disorder: Cognitive and behavioural associations in ASD. *Autism Research*, 11(1), 95-109. <https://doi.org/10.1002/aur.1873>

Lampi, K. M., Lehtonen, L., Tran, P. L., Suominen, A., Lehti, V., Banerjee, P. N., ... Sourander, A. (2012). Risk of Autism Spectrum Disorders in Low Birth Weight and Small for Gestational Age Infants. *The Journal of Pediatrics*, 161(5), 830-836. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2012.04.058>

Larsson, H. J., Eaton, W. W., Madsen, K. M., Vestergaard, M., Olesen, A. V., Agerbo, E., ... Mortensen, P. B. (2005). Risk Factors for Autism: Perinatal Factors, Parental Psychiatric History, and Socioeconomic Status. *American Journal of Epidemiology*, 161(10), 916-925. <https://doi.org/10.1093/aje/kwi123>

Lejarraga, H., Menendez, A. M., Menzano, E., Guerra, L., Biancato, S., Pianelli, P., ... Contreras, M. M. (2008). Screening for developmental problems at primary care level: A field programme in San Isidro, Argentina. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, 22(2), 180-187. <https://doi.org/10.1111/j.1365-3016.2007.00897.x>

Limperopoulos, C., Bassan, H., Sullivan, N. R., Soul, J. S., Robertson, R. L., Moore, M., ... du Plessis, A. J. (2008). Positive Screening for Autism in Ex-preterm Infants: Prevalence and Risk Factors. *PEDIATRICS*, 121(4), 758-765. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-2158>

López, B., & Leekam, S. R. (2007). Teoría de la coherencia central: Una revisión de

los supuestos teóricos. *Infancia y Aprendizaje*, 30(3), 439-457. <https://doi.org/10.1174/021037007781787462>

Lopez, B. R., Lincoln, A. J., Ozonoff, S., & Lai, Z. (2005). Examining the Relationship between Executive Functions and Restricted, Repetitive Symptoms of Autistic Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(4), 445-460. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-5035-x>

Losh, M., Adolphs, R., Poe, M. D., Couture, S., Penn, D., Baranek, G. T., & Piven, J. (2009). Neuropsychological Profile of Autism and the Broad Autism Phenotype. *Archives of General Psychiatry*, 66(5), 518. <https://doi.org/10.1001/archgenpsychiatry.2009.34>

Márquez, M. E., & Albores, L. (2011). *Autistic spectrum disorders: Diagnostic and therapeutic challenges in Mexico*. 34(5), 8.

Martos, J. (2006). Autismo, neurodesarrollo y detección temprana. *REV NEUROL*, 3.

Matthews, N. L., Goldberg, W. A., & Lukowski, A. F. (2013). Theory of Mind in Children with Autism Spectrum Disorder: Do Siblings Matter?: Theory of mind and autism spectrum disorder. *Autism Research*, 6(5), 443-453. <https://doi.org/10.1002/aur.1308>

Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A., & Ostrosky-Solís, F. (2007). Evaluación neuropsicológica infantil. *México: Manual Moderno*.

Merchán, J., Boada, L., Del Rey, Á., Mayoral, M., Llorente, C., Arango, C., & Parellada, M. (2016). Executive function is affected in autism spectrum disorder, but does not correlate with intelligence. *Revista de Psiquiatría y Salud Mental (English Edition)*, 9(1), 39-50. <https://doi.org/10.1016/j.rpsmen.2016.01.001>

Miller, M., Iosif, A.-M., Young, G. S., Hill, M., Hanzel, E. P., Hutman, T., ... Ozonoff, S. (2016). School-age outcomes of infants at risk for autism spectrum disorder. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*, 9(6), 632-642. <https://doi.org/10.1002/aur.1572>

Miller, M., Young, G. S., Hutman, T., Johnson, S., Schwichtenberg, A. J., & Ozonoff, S. (2015). Early pragmatic language difficulties in siblings of children with autism: Implications for DSM-5 social communication disorder? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 56(7), 774-781. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12342>

Montiel, C., & Peña, J. A. (2008). Epidemiological findings of pervasive developmental disorders in a Venezuelan study. *Autism*, 12(2), 191-202.

<https://doi.org/10.1177/1362361307086663>

Muñoz, J. M., & Tirapu, J. (2004). Rehabilitación de las funciones ejecutivas. *Revista de Neurología*, 38(07), 656. <https://doi.org/10.33588/rn.3807.2003411>

Nydén, A., Hagberg, B., Goussé, V., & Rastam, M. (2011). A cognitive endophenotype of autism in families with multiple incidence. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(1), 191-200. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2010.03.010>

O'Neill, L. P., & Murray, L. E. (2016). Anxiety and depression symptomatology in adult siblings of individuals with different developmental disability diagnoses. *Research in Developmental Disabilities*, 51-52, 116-125. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2015.12.017>

Organización Mundial de la Salud. (2017). Trastornos del espectro autista [Institucional]. Recuperado 10 de octubre de 2018, de Organización Mundial de la Salud website: <http://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>

Ozonoff, S., Young, G. S., Belding, A., Hill, M., Hill, A., Hutman, T., ... Iosif, A.-M. (2014). The Broader Autism Phenotype in Infancy: When Does It Emerge? *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53(4), 398-407.e2. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2013.12.020>

Pardo, C. A., & Eberhart, C. G. (2007). The Neurobiology of Autism. *Brain Pathology*, 17(4), 434-447. <https://doi.org/10.1111/j.1750-3639.2007.00102.x>

Paula, C. S., Ribeiro, S. H., Fombonne, E., & Mercadante, M. T. (2011). Brief Report: Prevalence of Pervasive Developmental Disorder in Brazil: A Pilot Study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(12), 1738-1742. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1200-6>.

Pennington, B. F., & Ozonoff, S. (1996). Executive Functions and Developmental Psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37(1), 51-87. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1996.tb01380.x>

Pilowsky, T., Yirmiya, N., Gross-Tsur, V., & Shalev, R. S. (2007). Neuropsychological Functioning of Siblings of Children with Autism, Siblings of Children with Developmental language Delay, and Siblings of Children with Mental Retardation of Unknown Genetic Etiology. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(3), 537-552. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0185-z>

Piven, J., Palmer, P., Jacobi, D., Childress, D., & Arndt, S. (1997). Broader autism

phenotype: Evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 154(2), 185–190.

Premack, D., & Woodruff, G. (1978). Does the chimpanzee have a theory of mind? *Behavioral and Brain Sciences*, 1(04), 515. <https://doi.org/10.1017/S0140525X00076512>

Proal, E., Olvera, J. G., Blancas, A. S., Chalita, P. J., & Castellanos, X. (2014). [Neurobiology of autism and ADHD from the perspective of neuroimaging: Similarities and differences]. 23.

Raven, J. C. (1999). *Test de matrices progresivas*. Paidós.

Reynoso, C., Rangel, M. J., & Melgar, V. (2016). El trastorno del espectro autista: Aspectos etiológicos, diagnósticos y terapéuticos. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.*, 9.

Romero, M., Aguilar, J. M., Del-Rey-Mejías, Á., Mayoral, F., Rapado, M., Peciña, M., ... Lara, J. P. (2016). Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 16(3), 266-275. <https://doi.org/10.1016/j.ijchp.2016.03.001>

Ronald, A., & Hoekstra, R. A. (2011). Autism spectrum disorders and autistic traits: A decade of new twin studies. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 156(3), 255–274.

Roselló, B., & Berenguer, C. (2016). *Componentes del funcionamiento ejecutivo en niños con TDAH y niños con TEA de alto funcionamiento*.

Ruparelia, K., Manji, K., Abubakar, A., & Newton, C. R. (2017). Investigating the Evidence of Behavioral, Cognitive, and Psychiatric Endophenotypes in Autism: A Systematic Review. *Autism Research and Treatment*, 2017, 1-17. <https://doi.org/10.1155/2017/6346912>

Ruzich, E., Allison, C., Smith, P., Watson, P., Auyeung, B., Ring, H., & Baron-Cohen, S. (2016). Subgrouping siblings of people with autism: Identifying the broader autism phenotype: Subgrouping Siblings of People with Autism. *Autism Research*, 9(6), 658-665. <https://doi.org/10.1002/aur.1544>

Seltzer, M. M., Greenberg, J. S., Orsmond, G. I., & Lounds, J. (2005). Life Course Studies of Siblings of Individuals With Developmental Disabilities. *MENTAL RETARDATION*, 43(5), 6.

Shah, A., & Frith, U. (1993). Why do autistic individuals show superior performance

on the block design task? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34(8), 1351–1364.

Sosa, M., Alessandrini, N., & Piro, M. C. (2017). Perspectivas neurobiológicas para explicar el autismo: Una revisión sistemática de literatura. *Revista de Psicología*, 16, 60-96. <https://doi.org/10.24215/2422572Xe60-96>

Sugie, Y., Sugie, H., Fukuda, T., & Ito, M. (2005). Neonatal factors in infants with Autistic Disorder and typically developing infants. *Autism*, 9(5), 487-494. <https://doi.org/10.1177/1362361305057877>

Tirapu, J., Pérez, G., Erekatxo, M., & Pelegrín, C. (2007). ¿Qué es la teoría de la mente? *Revista de neurología*, 44(8), 479–489.

Tsang, T., Gillespie-Lynch, K., & Hutman, T. (2016). Theory of Mind Indexes the Broader Autism Phenotype in Siblings of Children with Autism at School Age. *Autism Research and Treatment*, 2016, 1-13. <https://doi.org/10.1155/2016/6309189>

Ure, A. M., Treyvaud, K., Thompson, D. K., Pascoe, L., Roberts, G., Lee, K. J., ... Anderson, P. J. (2016). Neonatal brain abnormalities associated with autism spectrum disorder in children born very preterm: Preterm Brain Abnormalities and Autism. *Autism Research*, 9(5), 543-552. <https://doi.org/10.1002/aur.1558>

Valle, A., Massaro, D., Castelli, I., & Marchetti, A. (2015). Theory of Mind Development in Adolescence and Early Adulthood: The Growing Complexity of Recursive Thinking Ability. *Europe's Journal of Psychology*, 11(1), 112-124. <https://doi.org/10.5964/ejop.v11i1.829>

Van Eylen, L., Boets, B., Cosmans, N., Peeters, H., Steyaert, J., Wagemans, J., & Noens, I. (2017). Executive functioning and local-global visual processing: Candidate endophenotypes for autism spectrum disorder? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58(3), 258-269. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12637>

Velloso, R. de L., Duarte, C. P., & Schwartzman, J. S. (2013). Evaluation of the theory of mind in autism spectrum disorders with the Strange Stories test. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 71(11), 871-876. <https://doi.org/10.1590/0004-282X20130171>

White, S., Hill, E., Happé, F., & Frith, U. (2009). Revisiting the Strange Stories: Revealing Mentalizing Impairments in Autism. *Child Development*, 80(4), 1097-1117. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2009.01319.x>

Wong, D., Maybery, M., Bishop, D. V. M., Maley, A., & Hallmayer, J. (2006).

Profiles of executive function in parents and siblings of individuals with autism spectrum disorders. *Genes, Brain and Behavior*, 5(8), 561-576. <https://doi.org/10.1111/j.1601-183X.2005.00199.x>

Dirección General de Bibliotecas UAQ

9 ANEXOS

9.1 Anexo 1. Cuestionario de Atención en Salud Mental



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE QUERÉTARO
CAMPUS SAN JUAN DEL RÍO
MAESTRÍA EN SALUD MENTAL DE LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA
FACULTAD DE PSICOLOGÍA



CUESTIONARIO DE ATENCIÓN DE SALUD MENTAL

Código del participante: _____

Fecha: _____ Informante: _____

Instrucciones:

A continuación se presentan una serie de preguntas junto con las opciones de respuesta. Para cada pregunta encerrar la respuesta que corresponda a la situación de su hijo.

HISTORIAL MÉDICO

1. Durante los primeros 5 años de vida de su hijo ¿alguna vez fue llevado a alguna consulta con algún especialista como neuropediatra, psicólogo o psiquiatra?
a) Si b) No

2. **Conteste a la siguiente pregunta si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior en caso contrario pasar a la pregunta 7** ¿cuáles fueron los motivos por los que se buscó la atención del especialista?

3. El especialista ¿sugirió algún tipo de tratamiento o estudio como: electroencefalograma, resonancia magnética, estudio de visión o audición?
a) Si b) No

4. **Conteste las siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 37** En caso de responder de manera afirmativa a la pregunta anterior ¿Cuál estudio se sugirió?

5. ¿Se realizó?
a) Si b) No

6. **Conteste la siguiente pregunta si respondió de manera negativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 37** ¿Cuáles fueron los motivos?

HISTORIAL EDUCATIVO

7. ¿Alguna vez lo citaron en la escuela de su hijo para comentarle cuestiones relativas a la conducta de su hijo, tales como dificultades con los límites, baja tolerancia a la frustración, peleas, aislamiento, dificultades para socializar?
a) Si b) No

8. ¿Alguna vez lo citaron en la escuela de su hijo para comentarle dificultades para comunicarse, dificultades de lenguaje, para aprender a leer, escribir o en matemáticas?
a) Si b) No

9. **Conteste la siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a alguna de las preguntas anteriores, en caso contrario pasar a la pregunta 11** ¿se llevó a cabo alguna acción para dar atención a lo referido por la escuela?
a) Si b) No

10. ¿Cuáles acciones se llevaron a cabo?

11. ¿Cómo considera el desempeño académico de su hijo?
a) Bueno b) Regular c) Bajo

12. ¿Por qué?

13. ¿Cuál es el promedio de calificaciones que su hijo obtuvo en el ciclo escolar anterior?

14. ¿En cuáles materias/ asignaturas presenta un mejor desempeño?

15. ¿En cuáles materias/ asignaturas presenta dificultades?

Dirección General de Bibliotecas CAQ

ATENCIÓN EN SALUD MENTAL

Atención psicológica

16. ¿En alguna ocasión le indicaron llevar a su hijo a una evaluación psicológica?

a) Si

b) No

17. **Conteste la siguiente pregunta si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 18** ¿Quién le sugirió que fuera a evaluación?

18. ¿Alguna vez su hijo ha recibido algún tipo de atención por parte de un psicólogo?

a) Si

b) No

19. **Conteste las siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 23** ¿Cuáles fueron los motivos?

20. ¿Se indicó algún tipo de tratamiento o terapia?

a) Si

b) No

21. ¿Cumplió con el tratamiento?

a) Si

b) No

22. **Conteste la siguiente pregunta si respondió que no a la pregunta anterior, si respondió que sí pase a la pregunta 23** ¿Cuáles fueron los motivos por los que no se cumplió el tratamiento?

Atención psiquiátrica

23. ¿Alguna vez su hijo ha recibido algún tipo de atención por parte de un psiquiatra?

a) Si

b) No

24. **Conteste las siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 28** ¿Cuáles fueron los motivos?

25. ¿Se indicó algún tipo de tratamiento o terapia?
a)Si b)No

26. ¿Cumplió con el tratamiento?
a)Si b)No

27. **Conteste la siguiente pregunta si respondió que no a la pregunta anterior, si respondió que sí pase a la pregunta 28** ¿Cuáles fueron los motivos?

Atención por un neuropediatra

28 ¿Alguna vez su hijo ha recibido algún tipo de atención por parte de un neuropediatra?
a)Si b)No

29. **Conteste las siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a la pregunta anterior, en caso contrario pasar a la pregunta 28** ¿Cuáles fueron los motivos?

30. ¿Se indicó algún tipo de tratamiento o terapia?
a)Si b)No

31. ¿Cumplió con el tratamiento?
a)Si b)No

Conteste la siguiente pregunta si respondió que no a la pregunta anterior, si respondió que sí pase a la pregunta 33 ¿Cuáles fueron los motivos?

PERCEPCIÓN PARENTAL DE LA SALUD MENTAL

32. ¿Considera usted que su hijo o hija presenta o ha presentado problemas de conducta tales como dificultades con los límites, baja tolerancia a la frustración, peleas, aislamiento y/o dificultades para socializar?
a)Si b)No

33. ¿Considera usted que su hijo o hija presenta o ha presenta dificultades para comunicarse, dificultades de lenguaje, para aprender a leer, escribir o en matemáticas?

a)Si

b)No

34. **Conteste las siguientes preguntas si respondió de manera afirmativa a alguna de las preguntas anteriores, en caso contrario pasar a la pregunta 36**

¿Se llevo a cabo alguna medida para atender a su hijo?

a)Si

b)No

35. ¿Por qué?

36. ¿Considera usted que su hijo demanda mucha de su atención?

a)Si

b)No

37. ¿Por qué?

38. ¿Qué es lo que más le gusta a su hijo?

39. Describa el temperamento de su hijo con tres adjetivos:

Dirección General de Bibliotecas UAQ