

Amaia Hervás

Servicio de Salud Mental Infantil y Juvenil. Hospital Universitario Mutua Terrassa. Directora y Co-fundadora del Institut Global d'Atenció Integral del Neurodesenvolupament (IGAIN). Barcelona. Profesora Asociada de la Universidad de Barcelona. IP de Grupo de Investigación AGAUR en Autismo y IP del Grupo de Investigación TECSAM.

Correo: ahervas@mutuaterassa.es

Comprendiendo la complejidad del autismo

Desde que Lorna Wing en 1981 tradujo al inglés los escritos de Hans Asperger, el concepto del autismo ha sufrido grandes cambios. Desde un trastorno de la infancia, con severas discapacidades y sin ningún tratamiento efectivo, al concepto actual, de un autismo con el que naces, frecuente en personas con habilidades cognitivas dentro de la norma y con tratamientos efectivos que cambian la evolución de la persona. Estos cambios suponen las principales razones del aumento actual del diagnóstico del Trastorno del Espectro del Autismo (TEA), de alrededor del 2% en menores de 8 años (1). Previamente niños con autismo y buenas habilidades cognitivas, pasaron desapercibidos sin diagnóstico en su infancia, para presentar problemas de salud mental en su edad adolescente o adulta, recibiendo o diagnósticos equivocados o exclusivamente el diagnóstico de la comorbilidad asociada y en algunos casos recibiendo el diagnóstico de TEA muchos años después. Aunque las características clínicas de las comorbilidades psiquiátricas superficialmente se parecen a los cuadros típicos de salud mental, cualitativamente presentan características psicopatológicas diferentes y una escasa o nula respuesta a los tratamientos tradicionales farmacológicos o psicológicos, con una tendencia a la cronicidad. Este cambio de paradigma supone un desafío importante para el concepto tradicional de la salud mental, que necesita modernizarse incorporando las nuevas perspectivas aportadas por los trastornos del neurodesarrollo introducidos en el DSM-5, CIE-10 y su influencia en la variabilidad fenotípica de la presentación clínica tanto en infancia como en edad adulta (2). Salud mental que, para ser efectiva deberá incorporar conceptos neuro evolutivos, longitudinales desde primera infancia, cualitativos, funcionales y altamente complejos. La reciente

aprobada especialidad de psiquiatría infantil y de la adolescencia debe responsabilizarse del cometido de formar a profesionales de la salud mental desde una perspectiva del neurodesarrollo, un cerebro que crece diferente, con síntomas cambiantes con la edad, con plasticidad cerebral máxima en los primeros años de la vida y con ventanas evolutivas progresivas en el tiempo con funciones cerebrales más plásticas y que en la edad adulta se asocia a problemas de salud mental.

En este número de la Revista de Psiquiatría infanto-juvenil, el caso clínico de Coya y colaboradores aborda la asociación entre autismo y esquizofrenia, íntimamente ligados desde su origen descriptivo por Bleuler en 1911, entendido el autismo como una reacción para escapar de los síntomas de esquizofrenia. Michael Rutter definió el concepto actual del autismo, diferenciándolo de la esquizofrenia como dos entidades psicopatológicas diferentes. En el autismo los síntomas diagnósticos aparecen en primera infancia a diferencia de los síntomas diagnósticos de esquizofrenia que, aparecen casi exclusivamente en edad adolescente o adulta y con características clínicas nucleares totalmente diferentes (2). Autores han propuesto un concepto más dimensional de la psicosis, proponiendo el término de trastorno del espectro de la psicosis, similar al reconocimiento del TEA por el DSM-5/ CIE-10 (3). El TEA es indudable que se asocia a la psicosis, pero también refleja una asociación compleja. En el espectro de la psicosis existen cuadros pseudo-psicóticos en niños y adolescentes, evolutivamente dentro de la normalidad, con una evolución en el tiempo exenta de psicopatología (4). El TEA, con dificultades inherentes en la percepción de sus sensaciones, emociones y cogniciones, comprensión social, empatía, regulación sensorial, emocional o/y cognitiva, expresividad y razonamiento verbal, coexiste con interpretaciones

2

erróneas de su entorno o de las personas o con una dificultad en comunicar sus experiencias internas, presentándose en ocasiones similar a las alteraciones del pensamiento o psicosis (5). Mas allá de que los síntomas pseudo-psicóticos puedan ser explicados desde el autismo, ocurren cuadros psicóticos comórbidos con el autismo. Trastornos o síntomas psicóticos agudos, asociados con el estrés, con alto contenido emocional, que revierten con dosis bajas de antipsicóticos, con una buena evolución y sin recidivas. En otras ocasiones se asocia a síntomas psicóticos con trastornos afectivos más severos o trastornos bipolares, con una evolución más tortuosa y recurrente. En otros casos, a trastornos esquizofreniformes con alucinaciones, delirios elaborados o/y alteraciones del pensamiento, siguiendo la definición más Kraepeliniana de la esquizofrenia, con escasa respuesta a los tratamientos farmacológicos, con un curso deteriorante y cronificado. En un 10% de los casos, el autismo se asocia a la catatonia, con heterogeneidad fenotípica, desde cuadros disociativos, trastornos afectivos graves o cuadros esquizofreniformes, necesitando estudios para establecer deducciones más conclusivas (6). El avance tecnológico ha permitido demostrar que ambos, esquizofrenia-psicosis y autismo tienen una base etiológica genética firme (7). En esquizofrenia existe un mayor número de estudios de todo el genoma de variantes comunes genéticas, mientras que en el autismo se han identificado más variantes genéticas raras con un mayor número de estudios de secuenciación exómica. Frecuentemente en esquizofrenia se han excluido pacientes con discapacidad intelectual de los estudios genéticos, limitando la identificación de variantes genéticas raras en esta población. La asociación entre autismo y psicosis coexiste más frecuente en el autismo con mutaciones genéticas raras y con múltiples alteraciones evolutivas. Sin embargo, en estos casos, autismo y psicosis aparecen independientemente en diferentes edades. Es decir, la relación entre autismo y psicosis no está claramente definida.

Otro tema importante en relación al TEA es la asociación del TEA con dificultades en el desarrollo de la propia identidad de género, no exento de controversias ideológicas políticas, religiosas y sociales, ignorando la esencia del autismo. La CIE-11 ha reemplazado la categoría de la CIE-10 de transexualismo y trastornos de identidad de género por incongruencia de género,

separando edad adolescente y adulta de la infancia, retirándolo del capítulo de trastornos mentales y de la conducta, al capítulo de condiciones relacionadas con la salud sexual. Tras el “Gender Identity Development Services” report (GIDS) (informe de los Servicios de Desarrollo de Identidad de Género) de la Dra. Cass (8) y la revisión sistemática NICE de la evidencia de las hormonas bloqueadoras de la pubertad (9), Inglaterra ha suprimido desde el 31 de marzo del 2024, las GIDS del Sistema Público de Salud Ingles en la Tavistock and Portman NHS Trust, únicas clínicas especializadas en el abordaje de casos disforia de género en menores de 18 años en Inglaterra, después de aumentar sus consultas en un 3.360% entre 2009 y 2018, de edad adolescente principalmente y con un 1/3 asociado a un diagnóstico de TEA. También ha suprimido el tratamiento hormonal ordinario de incongruencia de género en menores de 16 años en el servicio público, permitiendo exclusivamente tratamientos hormonales en ensayos clínicos y de aparición prepuberal. En mayores de 16 años podrán tener tratamientos hormonales de afirmación de género en clínicas multidisciplinares especializadas y a partir de los 18 años, cirugía en las clínicas de incongruencia de género para adultos. En España la reciente aprobación de la ley trans del 16 de febrero del 2023 que da poder de decisión, a partir de los 16 años, de cambiarse el nombre y género en el registro civil sin tener que cumplir el requisito previo de dos años de hormonación y un aval médico, ha provocado controversia. La decisión de los tratamientos hormonales y cirugía para incongruencia de género recae en las comunidades autónomas. La relación de esta compleja asociación con el autismo está muy distante todavía de llegar a comprenderse. Se han propuesto teorías biológicas no probadas científicamente de la exposición prenatal a la testosterona o alteraciones en el grosor cortical. La exposición a factores sociales estresantes de niños-adolescentes con autismo, creciendo en ambientes hostiles, victimizados o ignorados sin poder integrarse con sus compañeros, especialmente de su mismo género, puede tener implicaciones importantes en el desarrollo de su propia identidad (10). También los síntomas de autismo, con una inflexibilidad marcada a mínimos cambios puberales físicos que no pueden controlar y que a algunos les cuesta mucho aceptar. Es en la adolescencia cuando hay más sentido de

autoconciencia de sus diferencias y la incongruencia de género se ha asociado al sentimiento de marginación social, con dificultades de aceptar su condición de autismo. La identificación con grupos de un tercer género, no dicotómico, no binario y la pertenencia a un grupo social muy definido puede aliviar este sentido de marginación. Más de un 50% de las personas con autismo, no son heterosexuales, presentando una variabilidad importante en la expresión de su sexualidad (11). La incongruencia de género puede representar una más libre expresión de su género identitario sin restricciones sociales e incluso una forma de rebelión social. Mas allá de los cambios de terminología o de leyes, debemos entender los procesos por los que las personas con autismo presentan más incongruencia de género que sus colegas normo típicos y la mejor manera de ayudarles en el desarrollo de su propia identidad para que puedan integrarse socialmente, aceptándose tal y como son. Para ello es imprescindible un cambio social en los colegios y en la vida social de los adolescentes - adultos jóvenes para que las personas con autismo se sientan aceptados, respetados y valorados tal como son.

FINANCIACIÓN

La Dra. A. Hervás recibe financiación de: Proyectos I+D+i, Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, de HORIZON-HLTH-2023-TOOL-05, Horizon Europe Framework Programme (HORIZON) y de Proyectos de investigación IMPaCT, Instituto de Salud Carlos III.

REFERENCIAS

1. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, Amoakohene E, Bakian AV, Bilder DA, et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ.* 2023;72: 1-14.
<https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7202a1>
2. Thapar A, Cooper M, Rutter M. Neurodevelopmental disorders. *Lancet Psychiatry.* 2017;4:339-346.
[https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(16\)30376-5](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(16)30376-5)
3. Guloksuz S, van Os J. Renaming schizophrenia: 5 × 5. *Epidemiol Psychiatr Sci.* 2019;28: 254-7.
<https://doi.org/10.1017/S2045796018000586>.
4. Sunshine, A., & McClellan, J. Practitioner review: Psychosis in children and adolescents. *Journal of Child Psychology & Psychiatry* 2023; 64, 980-88.
5. Hervás A. Un autismo, varios autismos. Variabilidad fenotípica en los trastornos del espectro autista [One autism, several autisms. Phenotypical variability in autism spectrum disorders]. *Rev Neurol.* 2016;62 Suppl 1: S9-14.
6. Vaquerizo-Serrano J, Salazar De Pablo G, Singh J, Santosh P. Catatonia in autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Eur Psychiatry.* 2021 ;65:e4.
<https://doi.org/10.1192/j.eurpsy.2021.2259>.
7. Antaki D, Guevara J, Maihofer AX, Klein M, Gujral M, Grove J, et al. A phenotypic spectrum of autism is attributable to the combined effects of rare variants, polygenic risk and sex. *Nat Genet.* 2022;54:1284-1292.
<https://doi.org/10.1038/s41588-022-01064-5>.
8. NHS England (2023). NHS commissioning » Implementing advice from the Cass Review. (2022). The Cass Review. Independent review of gender identity services for children and young people: Interim report.
9. National Institute for Health and Social Care Excellence (2020). Evidence review: Gonadotrophin releasing hormone analogues for children and adolescents with gender dysphoria. Evidence review: Gender-affirming hormones for children and adolescents with gender dysphoria.
10. Park I, Gong J, Lyons GL, Hirota T, Takahashi M, Kim B, et al. Prevalence of and Factors Associated with School Bullying in Students with Autism Spectrum Disorder: A Cross-Cultural Meta-Analysis. *Yonsei Med J.* 2020;61:909-922.
<https://doi.org/10.3349/ymj.2020.61.11.909>.
11. Hervás A, Pont C. Desarrollo afectivo-sexual en las personas con trastornos del espectro autista [Affective-sexual development in people with autistic spectrum disorders]. *Medicina (B Aires).* 2020;80 Suppl 2: 7-11.