

DEL ESPECTRO AUTISTA A LA CONSTELACIÓN AUTISTA

JOSEP ARTIGAS-PALLARÈS, ISABEL PAULA

Universitat de Barcelona, España

Resumen La investigación sobre el autismo, y sobre los trastornos mentales en general, ha sido poco fructífera durante las últimas décadas, como se desprende de los escasos resultados obtenidos en comparación con los avances en otras enfermedades. Preocupa que, tras más de medio siglo de investigación basada en el *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM), no se hayan encontrado marcadores biológicos que acrediten la validez de los trastornos mentales que lo configuran. Las críticas al DSM, todas ellas aplicables al autismo, se han centrado principalmente en la conceptualización categórica, en la falsa comorbilidad y en el carácter politético de los criterios diagnósticos. La falta de validez del modelo del DSM insta a un cambio en los diseños de investigación, con el fin de superar el bloqueo derivado de un paradigma que ha dejado de ser productivo. En el terreno de la práctica clínica resulta, incluso más apremiante, un cambio de mentalidad que permita: incorporar la heterogeneidad de endofenotipos que desbordan la clasificación del DSM, adoptar una perspectiva dimensional de los problemas mentales y desarrollar una interpretación alternativa de la comorbilidad. Con referencia a la investigación, se proponen diseños basados en criterios de investigación por dominios (*Research Domain Criteria*) y en análisis multifactoriales con muestras muy grandes (*big data*). Por lo que respecta a práctica clínica se sugiere un enfoque dimensional basado en las especificidades de cada persona con autismo, lo cual desborda el patrón clínico del espectro.

Palabras clave: autismo, constelaciones del autismo, criterios de investigación por dominios, trastorno del espectro autista

Abstract *From autism spectrum to autism constellation.* Research on autism and mental disorders has been unsuccessful over the past few decades, as can be inferred from the poor results related to advances in other diseases. It is concerning that, after more than a half century of research based on the *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM), no biological markers have been found to prove the validity of the DSM mental disorders. Criticisms to DSM have been focused mainly on the categorical conceptualization, false comorbidity and the polythetic nature of diagnostic criteria. The lack of validity of the DSM model requests for a change in research designs, in order to overcome the problems derived from a paradigm that has stopped to be productive. In the field of clinical practice, it is even more pressing a change of mindset in order to incorporate the heterogeneity of endophenotypes that overflows the classification of the DSM, to adopt a dimensional perspective of mental problems and to develop an alternative interpretation for comorbidity. Related to research are suggested designs based on Domain Research Criteria and a multifactorial analysis with very large samples (big data). For clinical practice it is suggested a dimensional approach based on the specificities of each person with autism.

Key words: autism, autism constellation, domain research criteria, autism spectrum disorder

Las personas con las características del trastorno del espectro autista (TEA) han existido desde mucho antes de que el autismo fuera reconocido como entidad clínica. Las primeras descripciones corresponden a personajes de ficción: individuos con rasgos conductuales peculiares, que en el relato literario no eran considerados como enfermos o locos; tal sería el caso de Sherlock Holmes, Phileas Fogg o Bartleby el escribiente.

En el campo de la medicina, la primera descripción de personas que hoy día encajarían perfectamente con el modelo actual de autismo corresponde a John Haslam (1764-1844), un médico inglés que se interesó por los niños con problemas del desarrollo. Pero la incorporación del autismo a la literatura médica, basada en el análisis detallado de grupos con rasgos comunes, se debe atribuir a Grunya Sukhareva en Rusia y, casi dos décadas más tarde, a Asperger en Viena y Kanner en Baltimore¹. Hasta fechas recientes, predominaba la idea de que los autismos de Sukhareva y de Asperger representaban un tipo de autismo distinto del de Kanner; sin embargo, actualmente, ambos fenotipos se incluyen en el TEA.

Dirección postal: Isabel Paula, Campus Mundet, Universitat de Barcelona, Edifici de Llevant, despatx 264, Passeig de la Vall d'Hebron, 171.08035 - Barcelona, España

e-mail: isabelpaula.ub@gmail.com

A partir de la incorporación del autismo en los manuales diagnósticos, se han ido modificando periódicamente los criterios diagnósticos, del mismo modo que también han ido variando las denominaciones y las formas de clasificación. En su inicio, el objetivo del *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM) era la implementación de un modelo de codificación con fines administrativos, y simultáneamente la adopción entre los profesionales de denominaciones y criterios diagnósticos comunes. Los diagnósticos basados en el consenso facilitaron la opción de investigar con grupos homogéneos. Sin embargo, los trastornos mentales, como no podía ser de otro modo, eran, tan solo, descripciones fenomenológicas consensuadas a partir de la experiencia de profesionales expertos, donde no se tomaban en consideración aspectos etiológicos o fisiopatológicos, pues este era uno de los objetivos a alcanzar. A pesar de ello, se tenía la esperanza de que la investigación permitiera validar síndromes y enfermedades basados en una nosología propia. Pero, tras más de medio siglo de rodaje del DSM, no se han encontrado marcadores biológicos y apenas se ha avanzado en el tratamiento; y, en consecuencia, está por validar que los trastornos del DSM o la *International Classification of Diseases* correspondan a entidades naturales objetivables más allá de la conformidad con un patrón preestablecido. En definitiva, existe un abismo entre los avances en las enfermedades del campo de la medicina general y la escasez de hallazgos sobre la etiología y el tratamiento de los trastornos mentales².

El constructo del autismo del DSM-5 no es válido

La trayectoria del DSM, desde sus orígenes hasta el presente, puede ser contemplada como una reiteración de debilidades conceptuales que ha dado lugar a una inversión de recursos económicos de magnitud incalculable, y cuyo resultado más consistente ha sido, paradójicamente, la puesta en evidencia de la incongruencia del modelo. El error capital ha sido partir de un modelo cuya validación estaba por demostrar³.

Las críticas conceptuales empezaron a tomar consistencia pocos años después de la publicación del DSM-IV, cuando se generó un debate bajo la expectativa de que el DSM-5 resolvería ciertos problemas que resultaban evidentes incluso en el seno del comité encargado de la elaboración del DSM. Las incongruencias que desvirtúan el modelo son: la categorización, el concepto de comorbilidad, el carácter politético de los constructos diagnósticos y el concepto de trastorno mental⁴.

El modelo categórico del DSM contempla los problemas mentales como entidades discretas, es decir, solo caben dos opciones: tener el trastorno o no tenerlo. Pero, una mínima reflexión pone en evidencia que la mayor par-

te de los criterios que configuran los trastornos son dimensionales. Basta imaginar cualquier síntoma –reactividad sensorial, reciprocidad social, etc.– para apreciar que se trata de manifestaciones cuya intensidad puede oscilar de muy grave a ser confundida con características propias de la población general. La dimensionalidad es aplicable a todos los criterios y, en consecuencia, los trastornos del DSM solo pueden entenderse como dimensionales⁵.

En referencia al autismo, la incorporación del TEA en el DSM-5 fue un intento muy tímido de introducir la dimensionalidad, pues en realidad se seguía manteniendo la categorización, dado que la dimensionalidad del TEA se contempla únicamente como el nivel de gravedad dentro de un espectro unidimensional definido categóricamente⁶.

El TEA, basado en un conjunto de síntomas-criterio, da lugar a que en un mismo individuo se puedan diagnosticar simultáneamente otros trastornos, lo cual más que una excepción es la regla. Imaginemos la situación, nada rara, de una persona que además de cumplir los criterios de TEA también cumple los de ansiedad generalizada, TDAH, trastorno de Tourette, discapacidad intelectual, trastorno de lenguaje y epilepsia. Tras una mínima reflexión, surgen varias dudas: ¿coinciden trastornos distintos?, ¿existe una relación causal entre ellos?, ¿una misma causa genera diversos trastornos?, ¿intervienen varias causas?; y, ante tanta incertidumbre, no cabe otra opción que plantear que, en realidad, lo que subyace es la incapacidad del modelo para integrar en una persona con TEA una diversidad de síntomas que desborda el espectro. Es decir, no hay comorbilidades: hay un sinnúmero de diferencias individuales. Y, visto desde otra perspectiva, el autismo no se ajusta a una dimensión única: más autista-menos autista, sino que siempre concurren varias dimensiones, muchas más de las que son criterios de TEA; y que, además, son independientes entre ellas⁷.

Los TEA idiopáticos, que representan la gran mayoría, tienen una causa poligénica donde concurren variantes raras –variaciones en el número de copias que generalmente son mutaciones *de novo* con alta magnitud de efecto– y variantes comunes –polimorfismos de un solo nucleótido, que para expresarse requieren los efectos aditivos de muchas variantes–. Los estudios de asociación de todo el genoma han dejado reiteradamente muy claro que no hay genes específicos ni para el autismo ni para cualquier otro trastorno. Trastornos distintos pueden compartir variantes genéticas, del mismo modo que dos personas con TEA puede ser que no compartan ninguno de los muchos genes relacionados con el TEA. Las comorbilidades generan un panorama artificial, pues un mismo paciente puede ser incluido en distintos grupos de estudio según cual de sus “comorbilidades” sea tomada en consideración. Por otro lado, al comparar un grupo TEA con un grupo control no-TEA se solapan en ambos grupos: síntomas, mecanismos cognitivos, procesos neuronales y variantes genéticas; lo cual hace difícil la detección de

diferencias significativas, y explica, también, que muchos hallazgos sean contradictorios o no sean replicados⁹.

Politético significa que no se contempla una jerarquía entre síntomas nucleares y síntomas de segundo orden, es decir, todos los criterios tienen el mismo peso. Se da la paradoja de que en algunos casos cabe la posibilidad de que dos personas con el mismo trastorno no coincidan en ningún criterio diagnóstico. Además, resulta evidente que los síntomas escogidos como criterio diagnóstico incorporan solo una parte de las manifestaciones propias del trastorno, lo cual significa que en cada persona con TEA coexisten síntomas criterio con síntomas no-criterio; es decir, no se contemplan manifestaciones tan relevantes y comunes como la ansiedad, la disregulación emocional o la torpeza motora.

El TEA después del DSM-5

Las críticas generadas durante la gestación del DSM-5, complementadas por la falta de encaje con la genética y con patrones neurofuncionales, dejaron al descubierto la obsolescencia de un modelo que el DSM-5 fue incapaz de resolver. Poco antes de publicarse el DSM-5, Thomas Insel—director del Instituto de Salud Mental de los EE.UU.—afirmó públicamente que la investigación no podría tener éxito si se utilizaban las categorías del DSM como *gold standard*, advirtiendo que el sistema diagnóstico no debería depender de las categorías actuales basadas en síntomas, sino que se deberían tomar en consideración las incongruencias del modelo, que la investigación estaba desvelando. Por lo respecta al autismo, sigue sin haber marcadores biológicos, las pruebas psicológicas son una reiteración de los criterios del DSM y no se contempla a medio plazo la opción de algún tratamiento que no sea sintomático. Incluso, las evidencias respecto a la eficacia de las intervenciones tempranas intensivas son débiles⁹. Como alternativa, Insel propuso que se considerara que los problemas mentales involucran genes y circuitos cerebrales que se expresan en dominios específicos de la cognición, las emociones y la conducta¹⁰.

Las críticas persisten; quizás la más contundente corresponde a Lynn Waterhouse, que tras el análisis exhaustivo de las vías de investigación que pretenden dar soporte a un modelo de TEA coherente con datos biológicos, concluye que los resultados son contradictorios, no han sido replicados y, como consecuencia, no permiten sostener la concepción actual del TEA¹¹.

Entre las propuestas alternativas para superar los obstáculos que entorpecen la investigación, la más prometedora se apoya en la necesidad de partir de niveles de análisis basados en una visión dimensional para cada función. Dicha metodología, conocida como criterios de investigación por dominios—*Research Domain Criteria* (RDoC)—, pretende investigar mediante modos de

clasificación más elementales, basados en conductas observables; y, por esta vía, hallar las correlaciones neurobiológicas subyacentes. Por tanto, en el marco de la investigación, propone substituir los diagnósticos del DSM por las manifestaciones clínicas elementales que configuran los problemas mentales. Los RDoC integran aspectos conductuales, genéticos, neurofuncionales, moleculares, psicométricos y ambientales. Por ejemplo: ansiedad, tipos de atención, comunicación social, ritmos circadianos, motivación, percepción y muchos más. O sea: fenomenologías transversales, no supeditadas a constructos artificiales y, por tanto, más susceptibles de estar vinculadas a fenómenos biológicos objetivables¹².

Otra propuesta, que complementa la RDoC, son los diseños basados en muestras muy grandes (*big data*), como vía para abordar la heterogeneidad del autismo, pues permite integrar múltiples niveles de análisis, contemplados tanto categóricamente como dimensionalmente; y, además, reduce los sesgos derivados de las muestras aleatorias contaminadas por factores difíciles de controlar. En la medida que se pueda integrar en el tratamiento la enorme heterogeneidad del autismo se favorecerá el progreso hacia una medicina de precisión dirigida al apoyo centrado en cada persona¹³.

Más allá del espectro. La constelación autista

A pesar de que se vislumbran vías de investigación para superar los obstáculos derivados del modelo del DSM, no cabe esperar resultados hasta transcurridas entre 2 y 4 décadas¹². Entre tanto, no se debería olvidar que las incongruencias del DSM generan obstáculos en la práctica clínica ordinaria. Si el modelo no es válido para investigar, tampoco se espera que las estrategias clínicas derivadas del mismo no estén contaminadas por los mismos defectos; lo cual influye tanto en el diagnóstico como en las formas de intervención. Con respecto al diagnóstico, el TEA deja huérfanos a quienes cumplen solo una parte de los criterios exigidos. En estos casos se pueden generar problemas muy serios, sobre todo cuando la sintomatología autista se acompaña de ansiedad, disregulación emocional, problemas motores, hiperactividad o falta de control de la impulsividad; por citar solo algunos. También es bastante común que un solo síntoma de autismo—en un caso en el cual no se superara el umbral diagnóstico del DSM— pueda ser suficiente para bloquear la adaptación social a entornos neurotípicos, carentes de sentido para el autista, y saturados de ruido, de estímulos luminosos o de movimiento.

Todo ello implica que es ineludible “pensar” el autismo al margen del DSM, lo cual comporta incorporar la dimensionalidad y la sintomatología asociada. Los problemas derivados del TEA no se extinguen por debajo del umbral diagnóstico de TEA; ni el TEA es una dimensión única

que, por si misma, determina ser más o menos autista. Es necesario desechar la idea de un autismo de alto o bajo funcionamiento, pues en el autismo, al igual que ocurre con el resto de la humanidad, cualquier persona está dotada de un funcionamiento alto o bajo según la habilidad o competencia que se toma en consideración.

Un modo distinto de pensar el autismo ha sido ejemplificado mediante el modelo de la constelación autista (CA), representado en una maqueta integrada por bolas de madera, sostenidas por muelles de distinta longitud, que están insertados una plataforma (Fig. 1)¹⁴. La CA es

la metáfora de una forma de mirar el autismo. En la CA las personas neurotípicas se agrupan en el centro: son la mayoría. Los autistas del DSM y los autistas subumbral, también llamados fenotipo ampliado, se ubican en las periferias.

Otra forma alternativa de mirar la constelación permite atribuir a la longitud de cada muelle una habilidad concreta. Entonces se aprecia que, en el firmamento imaginario, cada persona –autista o neurotípica– está dotada de habilidades extraordinarias o incompetencias manifiestas. La Tabla 1 resume las diferencias entre el modelo TEA y la CA.

Fig. 1.– Modelo de la constelación autista
(Reproducción con autorización de la autora, www.autangel.org.uk)

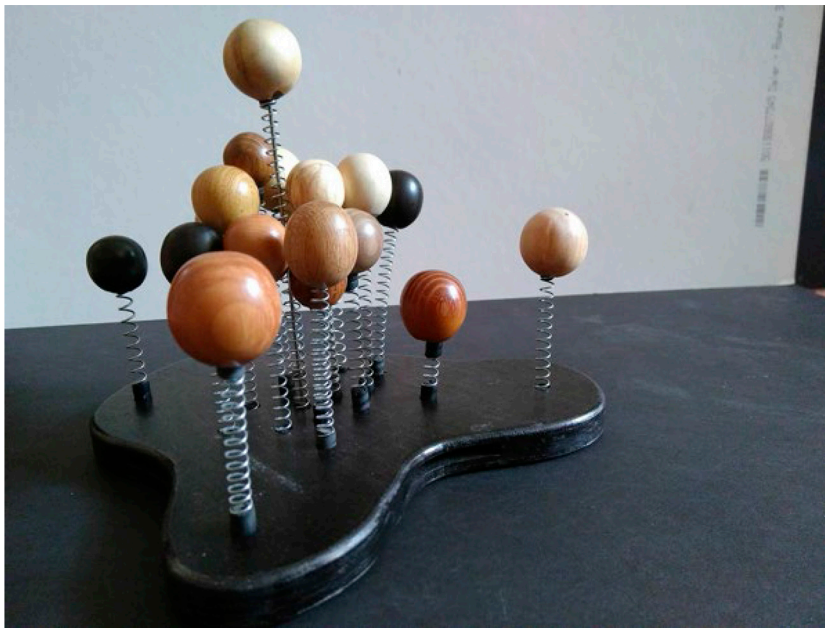


TABLA 1.– Diferencias entre espectro autista y constelación autista

| Espectro autista | Constelación autista |
|--|---|
| Construido a partir de síntomas criterio. | Incorpora todas las manifestaciones presentes en cualquier persona con autismo. |
| Todos los rasgos tienen igual peso diagnóstico. | Cada rasgo es dimensional. |
| Dimensionalidad lineal dentro del espectro. | Multidimensional más allá del espectro. |
| Favorece programas de tratamiento basados en el TEA. | Intervención basada en perfiles individuales. |
| Compatible con diseños de investigación basados en el DSM. | Compatible con diseños de investigación basados en RDoC y “big-data” |

TEA: Trastorno del espectro autista; DSM: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders; RDoc: Research Domain Criteria

Para algunos, las ideas expresadas en este artículo resultarán extrañas en la medida que se distancian del discurso convencional. Para otros, serán conceptos plenamente consolidados en su modo entender el autismo. La CA no es ni una alternativa al DSM ni una implementación de los RDoC; la CA es un modo de pensar el autismo, que avala la intervención terapéutica individualizada sin estar encorsetado por unos criterios diagnósticos cuya validez es más que dudosa. Y, por supuesto, la CA reafirma algo tan obvio como que las personas con TEA son neurodiversas, no solo respecto a las neurotípicas sino también entre ellas mismas.

Si el autismo “oficial” empezó con Kanner, basta una reflexión superficial para tomar conciencia de cuan lejos estamos hoy de lo que hace poco más de medio siglo era la verdad única sobre el autismo. Actualmente, hay más de cuarenta personas autistas por cada una de las que se contabilizaban en la década de los 80 y 90 del siglo pasado. ¿Cambia el autismo o cambia el modo de pensar en el autismo?

Conflicto de intereses: Ninguno para declarar

Bibliografía

1. Artigas-Pallarés J, Paula-Pérez I. Deconstruyendo a Kanner. *Rev Neurol* 2017; 64 (Supl 1): S9-10.
2. Artigas-Pallarés J. ¿Sabemos qué es un trastorno? Perspectivas del DSM 5. *Rev Neurol* 2011; 52 (Supl 1): S59-69.
3. Artigas-Pallarés J, Paula-Pérez I. Asignaturas pendientes del DSM-5. *Rev Neurol* 2015; 60 (Supl 1): S95-101.
4. Hyman SE. The diagnosis of mental disorders: the problem of reification. *Annu Rev Clin Psychol* 2010; 6: 155-79.
5. London EB. Categorical diagnosis: a fatal flaw for autism research? *Trends Neurosci* 2014; 37: 683-6.
6. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition. Washington DC: APA, 2013.
7. Maj M. 'Psychiatric comorbidity': an artefact of current diagnostic systems? *Br J Psychiatry* 2005; 186: 182-4.
8. Hudziak JJ, Faraone SV. The new genetics in child psychiatry. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010; 49: 729-35.
9. Reichow B, Hume K, Barton EE, et al. Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2018; 5: 1-100.
10. Insel T. Transforming diagnosis. National Institute of Mental Health. En: <http://www.nimh.nih.gov/about/director/2013/transforming-diagnosis.shtml>; consultado diciembre 2019.
11. Waterhouse L, London E, Gillberg C. ASD validity. *Rev J Autism Dev Disord* 2016; 3: 302-29.
12. Cuthbert BN, Insel TR. Toward the future of psychiatric diagnosis: the seven pillars of RDoC. *BMC Med* 2013; 11: 126.
13. Lombardo MV, Lai M, Baron-Cohen S. Big data approaches to decomposing heterogeneity across the autism spectrum. *Mol Psychiatry* 2019; 24: 1435-50.
14. Aut Angel. En: <https://www.autangel.org.uk>; consultado diciembre 2019.