

Monográfico número 1, abril 2021

Dilemas actuales en el Autismo Infantil

José Luis Pedreira Massa



- 4 Prólogo
- 6 Dilemas actuales en el autismo infantil (1):
Autismo y discapacidad.
- 12 Dilemas actuales en el autismo infantil (2):
Dilemas nosológico y epidemiológico.
- 16 Dilemas actuales en el autismo infantil (3):
Dilema genético.
- 28 Dilemas actuales en el autismo infantil (4):
Dilema del neurodesarrollo.
- 40 Dilemas actuales en el autismo infantil (5):
Dilemas clínicos.
- 54 Dilemas actuales en el autismo infantil (6):
Dilemas que son dilemas.

Participa en nuestra campaña de micromecenazgo continuo en <https://eipea.aixeta.cat/es>. El sostenimiento de la revista depende de aquellas personas que ponéis en valor nuestra labor de difusión sobre el mundo de los autismos.

¡Muchas gracias!



- Revista digital de periodicidad semestral
- ISSN 2462-6414
- Web: www.eipea.com - Contacto: eipea@eipea.com
- Obra de portada: Pau Brun Carrasco - *Retrato de José Luis Pedreira Massa*
- Todo el contenido de esta revista, excepto donde esté indicado lo contrario, está bajo una licencia de Creative Commons.



Equipo editorial

DIRECCIÓN

BRUN, JOSEP MARIA

CONSEJO EDITORIAL

BRUN, JOSEP MARIA

OLIVES, SUSANNA

AIXANDRI, NÚRIA

CALVO, ALBA

EQUIPO TÉCNICO Y DE DISEÑO

ALBERTIN, SONJA (diseño gráfico y maquetación)

BRUN, PAU (imagen corporativa)

PÉREZ, FERNANDO (página web)

COMITÉ ASESOR

CID, DOLORS (Barcelona)

FIESCHI, ELENA (Barcelona)

JIMÉNEZ, CIPRIANO (Vigo)

LARBÁN, JUAN (Eivissa)

LASA, ALBERTO (Bilbao)

NEGRI, ROMANA (Milán)

PALACIO, FRANCISCO (Ginebra)

PEDREIRA, JOSÉ LUIS (Madrid)

PONCE DE LEÓN, EMA (Montevideo)

TIZÓN, JORGE LUIS (Barcelona)

TORRAS, EULÀLIA (Barcelona)

VILOCA, LLÚCIA (Barcelona)

Prólogo

“La compañía de quienes buscan la verdad es infinitamente preferible a la de quienes creen haberla encontrado”.

Terry Pratchett

R.D. Hinshelwood sugiere que con el gran córtex cognitivo con el que nos ha dotado la evolución “somos especialmente vulnerables al estrés de afrontar el sinsentido”. Necesitamos saber y esta necesidad puede entorpecer “el camino de una curiosidad realmente abierta”. En otras palabras, nos cuesta tolerar el no saber, la incertidumbre.

Ya nos hablaba W.R. Bion, tomando prestada la expresión del poeta romántico británico John Keats, de la importancia de *la capacidad negativa* (la aptitud para mantenernos en la incertidumbre sin esforzarnos de manera irritable por llegar al hecho y a la razón) como característica personal aconsejable en el profesional para tratar y acompañar ciertas patologías graves, como es el caso del autismo.

Las incertidumbres, la falta de certezas, es decir, la falta del “conocimiento seguro y evidente de alguna cosa”, nos pueden llevar a la angustia y sensación de vacío, al bloqueo o a la actuación irracional, pero también empujar a la búsqueda de respuestas.

José Luis Pedreira Massa es un reconocido y prestigioso psiquiatra y psicoterapeuta de niños y adolescentes, profesor de Psicopatología, grado de Criminología, en la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED), en España. Ha publicado numerosos libros y artículos.

No sólo es un autor prolífico, sino también un colega generoso y un ciudadano comprometido, nada propenso a eludir las incertidumbres. Dentro de la colaboración que hemos mantenido con él desde la creación de la Revista *eipea*, nos envió estos dilemas para su posible publicación y que ahora, con satisfacción, llevamos a término.

María Moliner define *dilema* en su Diccionario como “disyuntiva. Situación en la que alguien tiene forzosamente que

elegir entre dos soluciones, ambas malas”. Con el tiempo, el significado ha quedado limitado a la elección entre dos opciones, no necesariamente malas, como recoge Julio Casares al definirlo como “argumento formado de dos proposiciones contrarias disyuntivamente, de manera que negada o concedida cualquiera de las dos, queda demostrado lo que se intenta probar”.

Pero más allá de la bondad o maldad de las posibles opciones, los dilemas provocan dudas, fuerte incertidumbre y también la obligación de decidir, asumiendo la parte de pérdida que ello conlleva. Ante los dilemas, no queda otra que mojarse. Y José Luis Pedreira lo hace.

Presentamos estos dilemas actuales en el autismo infantil, en los que José Luis Pedreira hace un barrido científico desde la etiología y la clínica hasta el abordaje y el tratamiento, pasando por la nosología, la epidemiología y la metodología.

Desgranando los diversos dilemas en torno al autismo, desmenuza los significados y sus equívocos (discapacidad, espectro, TGD, inteligencia...), delimita conceptos, estudia la relación entre autismo y cuadros psicóticos, desacraliza el peso atribuido al determinismo genético, ataca la simplificación adentrándose en la complejidad de factores (perpetuadores, predisponentes, precipitadores o protectores), lee en la diacronía y formula preguntas ineludibles, como si el autismo es o no un trastorno mental.

“En el autismo existen más mitos que conocimientos y más dilemas que certezas”, apunta José Luis Pedreira, pero lejos de detenerse ante esa incertidumbre concluye que “pensar en forma de dilemas nos permite continuar avanzando”. ●

Equipo eipea



Dilemas actuales en el autismo infantil (1): Autismo y discapacidad

INTRODUCCIÓN

La naturaleza de los trastornos autistas en la infancia ha sufrido varias vicisitudes y consideraciones, pero un dilema actual lo constituye su consideración en el mundo de la discapacidad, en sentido amplio.

Según el diccionario de Doña María Moliner, discapacidad tiene las siguientes significaciones: el prefijo “dis” posee las acepciones siguientes: transforma la idea de la palabra a que se une en la opuesta; introduce la idea de separación (dis-traer) y forma parte del prefijo peyorativo griego que significa “mal” o “trastornado”. La segunda parte de la palabra es capacidad: suficiente para contener lo que se expresa; persona tal o en tal disposición o estado que puede esperarse o temerse de ella la cosa que se expresa; cualidad o circunstancia consistente en ser capaz o apto para tales condiciones de inteligencia, preparación o actividad que sirve para el trabajo o misión de que se trate y con aptitud jurídica para hacer cierta cosa.

Por lo tanto, la discapacidad modifica la capacidad para hacer o realizar algo al alterarse la aptitud intelectual y social de la persona, su preparación para realizar cualquier actividad, incluida la responsabilidad jurídica. Estas acepciones son muy pertinentes para los casos de autismo.

DISCAPACIDAD Y ESPECTRO AUTISTA

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha elaborado la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud (2001), donde se describe la perspectiva individual y corporal en casos de discapacidad desde la perspectiva de dos dominios básicos: funciones y estructuras corporales y actividades y participación del sujeto en las actividades sociales.

Con el fin de clarificar los conceptos, la OMS establece las siguientes definiciones:

Deficiencias: se refiere a los problemas que acontecen en las funciones o estructuras corporales, como una desviación significativa o una pérdida de esa función.

Limitaciones en la actividad: son las dificultades que un individuo puede tener en el desempeño/realización de actividades concretas de la vida cotidiana.

Restricciones en la participación: referidas a los problemas que un individuo puede experimentar al involucrarse en las situaciones vitales.

El siguiente aspecto tiene que ver con la pertinencia del término espectro en castellano. Así, para Iñaki Sarasqueta (*Diccionario etimológico de términos de uso común en Neurología*, 2002) la etimología es *spectrum*, cuyos significados latinos son figura, imagen y representación. La aplicación más clara está en la imagen coloreada que produce la luz descompuesta por su paso a través de un prisma.

Para el *Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española* (2001), espectro posee las siguientes acepciones: fantasma o imagen de una persona muerta; en el campo de la Física: distribución de la intensidad de una radiación en función de una magnitud característica (longitud de onda, energía, frecuencia, masa) y, por fin, para la Medicina comprende el conjunto de las especies microbianas frente a las que es activo un antibiótico.

María Moliner (*Diccionario de uso del español*, 2001) especifica las siguientes voces para espectro: aparición, fantasma, visión; figura irreal, generalmente horrible, que alguien ve en su imaginación, a veces como si fuera real. Aparecido: difunto que se aparece a los vivos. Persona que ha llegado a un grado extremo de delgadez o decadencia física. Física: serie de las frecuencias de una radiación dispersada, que resultan en orden creciente.

En castellano, el encaje conceptual del término espectro resulta de gran interés como fantasma, figura irreal, persona que llega a un grado de decadencia o una persona muerta, que bien pudiera representar la muerte psíquica.

Pero al acudir a Collins Cobuild (*English Language Dictionary*, 1987), encontramos algunas voces de interés: banda matizada de los colores del iris, que resulta de la descomposición de la luz blanca a través de un prisma o de otro cuerpo refractor; distribución de la intensidad de una radiación en función de una magnitud característica (longitud de onda, energía, frecuencia, masa) y opiniones, emociones, objetivos, de rangos diferentes, especialmente cuando uno de los extremos del rango es considerado como opuesto a otro de los extremos.

Es decir, en el caso del espectro autista se emplea un anglicismo como aplicación de la tercera voz expresada con anterioridad “opiniones, emociones, objetivos, de rangos diferentes, especialmente cuando uno de los extremos del rango es considerado como opuesto a otro de los extremos”.

Un anglicismo más.

Entonces, otra cuestión a delimitar es el papel de la traducción, como ejemplo utilizaremos la terminología de Trastorno Generalizado del Desarrollo (TGD) como traducción de la terminología en inglés de *Pervasive Developmental Disorder* (PDD).

Pervasive en castellano significa: taladrar, profundizar, dirigirse al fondo. Por lo que en castellano resulta más adecuada la traducción utilizada en el DSM-III y DSM-III-R: Trastorno Profundo del Desarrollo. En castellano, TGD se puede confundir con el significado literal: trastorno que afecta al conjunto general del desarrollo, es decir, podría ser cualquier proceso que cursara con Discapacidad Intelectual (DI).

De hecho, el 80% de los diagnósticos de TGD que nos remiten para estudio se refieren a la categoría de “TGD no especificado”, a este respecto la norma dice: utilizar solo en casos

excepcionales y cuando no se cumpla otro criterio. En estas circunstancias, nos toca reflexionar y preguntarnos si el 80% es una excepcionalidad, porque más bien representa la gran generalidad; luego, o falla el sistema de clasificación o fallan los clasificadores (¿desconocimiento?, ¿falta de formación?, ¿iatrogenia?), cualquiera de las opciones sería de suma preocupación.

INTERACCIONES EN LA DISCAPACIDAD Y EL TRASTORNO AUTISTA/PSICOSIS

Un primer aspecto a considerar es cómo se constituyen los funcionamientos intelectuales y sus rendimientos en los casos de autismo, ya no basta con expresar el funcionamiento y rendimiento deficitarios. Desde que Howard Gardner formulara las inteligencias múltiples, es preciso señalar cómo funciona cada caso en relación a ese esquema tan variado de los ocho campos de la inteligencia (Tabla I).

Un segundo elemento a tener en cuenta es considerar los cuadros clínicos compatibles con el diagnóstico de psicosis infantil, según la edad en la que se presentan (Tablas II, III y IV).

La OMS ha conseguido modificar el paradigma existente sobre discapacidad y salud, ha elaborado un instrumento útil, no exento de dificultad, pero de gran proyección de futuro, pues permite la formación de los profesionales y abre campos para la investigación. Este instrumento se denomina CIF-OMS 2001 (*Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud*).

La discapacidad presenta una gran dificultad de evaluación por ser un concepto multidimensional y puede ser concebido de una forma, cuanto menos, multiaxial. La CIF-OMS 2001 propone, de forma novedosa, como término “paraguas” para denominar a todos estos problemas interactuando la palabra *Discapacidad*, matizando su significado en relación con el que se le daba hasta la actualidad.

En un primer momento, la OMS enfatizó la necesidad de separar los tres componentes constitutivos del funcionamiento de las personas: el cuerpo (Deficiencias), las actividades (Discapacidades) y la parte social (Handicap/Minusvalía). Esta tentativa obtuvo escaso éxito a la hora de pretender que se generalizaran estos contenidos de una forma diferenciada, así que buscó una nueva terminología que fuera una especie de término paraguas, de tal suerte que se consiguiera sistematizar estos tres componentes y lo encontró en: *Discapacidad*. En la CIF-OMS 2001 se mantiene el término **deficiencia** para referirse a los problemas corporales, pero se añaden dos matices clave: **limitación**, para las actividades que se ven afectadas y cómo se afectan en la persona y **restricción**, dirigido a la capacidad de participación social y grupal de esa persona.

Esta visión de la salud, que incluye tanto el funcionamiento individual y social del sujeto como la discapacidad aplicada como una experiencia universal y pluricultural, aporta también unas directrices con gran contenido ético para respetar el valor inherente, la diversidad, la particularidad y la autonomía de las personas, por lo que puede considerarse una herramienta de gran utilidad para promover el respeto de los derechos humanos.

La CIF-OMS 2001 es una clasificación diseñada con múltiples propósitos y para ser utilizada por disciplinas muy diferentes en distintos contextos. Sus objetivos se podrían resumir en:

- Proporcionar base científica para la comprensión y estudio de la salud y de los estados con ella relacionados, así como de sus determinantes.
- Establecer un lenguaje común para describir la salud y los estados relacionados con ella, con el fin de mejorar la comunicación entre los distintos sectores que la usen (profesionales de la salud, investigadores, trabajadores sociales, diseñadores de políticas sanitarias y sociales, personas con discapacidad).
- Permitir la comparación de datos entre países, entre disciplinas sanitarias y sociales, entre los servicios asistenciales y en diferentes momentos a lo largo del tiempo.
- Proporcionar un esquema de codificación sistematizado para poder ser utilizado en sistemas de información, tanto sanitarios como sociales.

De esta suerte, la CIF-OMS 2001 puede ser aplicada para diferentes fines, entre los que se podrían destacar los siguientes:

- Herramienta estadística (recogida y registro de datos, encuestas y estudios de población).
- Herramienta en investigación (medir resultados, calidad de vida, impacto de factores ambientales).
- Herramienta clínica (valoración de necesidades, homogeneización de tratamientos en condiciones específicas de salud, valoración vocacional y laboral, rehabilitación, evaluación de resultados).
- Herramienta de política social (planificación de sistemas de seguridad social, sistemas de apoyos ajustados a las necesidades, sistemas de compensación, diseño e implementación de políticas específicas).
- Herramienta educativa (diseño de currículum, incrementar la conciencia de la población, puesta en marcha de actividades sociales).

Es interesante la descripción de los campos y perspectivas de la CIF-OMS 2001 para conocer este preciado instrumento. En la Tabla V expresamos las interacciones que existen entre los diferentes componentes que constituyen los contenidos conceptuales que hemos expresado con anterioridad.

El resultado de estas interacciones evidencia los siguientes contenidos posibles, entre otros: puede suceder que se padezca una deficiencia, pero no se tengan limitaciones en la capacidad (por ejemplo, una desfiguración del cuerpo por padecer alguna enfermedad que sea simplemente visible). El hecho de tener limitaciones en la capacidad y problemas de desempeño/realización de algunas tareas o esfuerzos puede acontecer sin deficiencias evidentes (por ejemplo, las dificultades en el desempeño de actividades cotidianas tras padecer alguna enfermedad aguda o crónica). Además, se pueden tener problemas de desempeño/realización, pero sin deficiencias o limitaciones en la capacidad (por ejemplo, una persona afectada de infección por VIH o un antiguo paciente mental rehabilitado se podrían enfrentar a los efectos de la estigmatización o a la franca discriminación laboral

Autismo y discapacidad

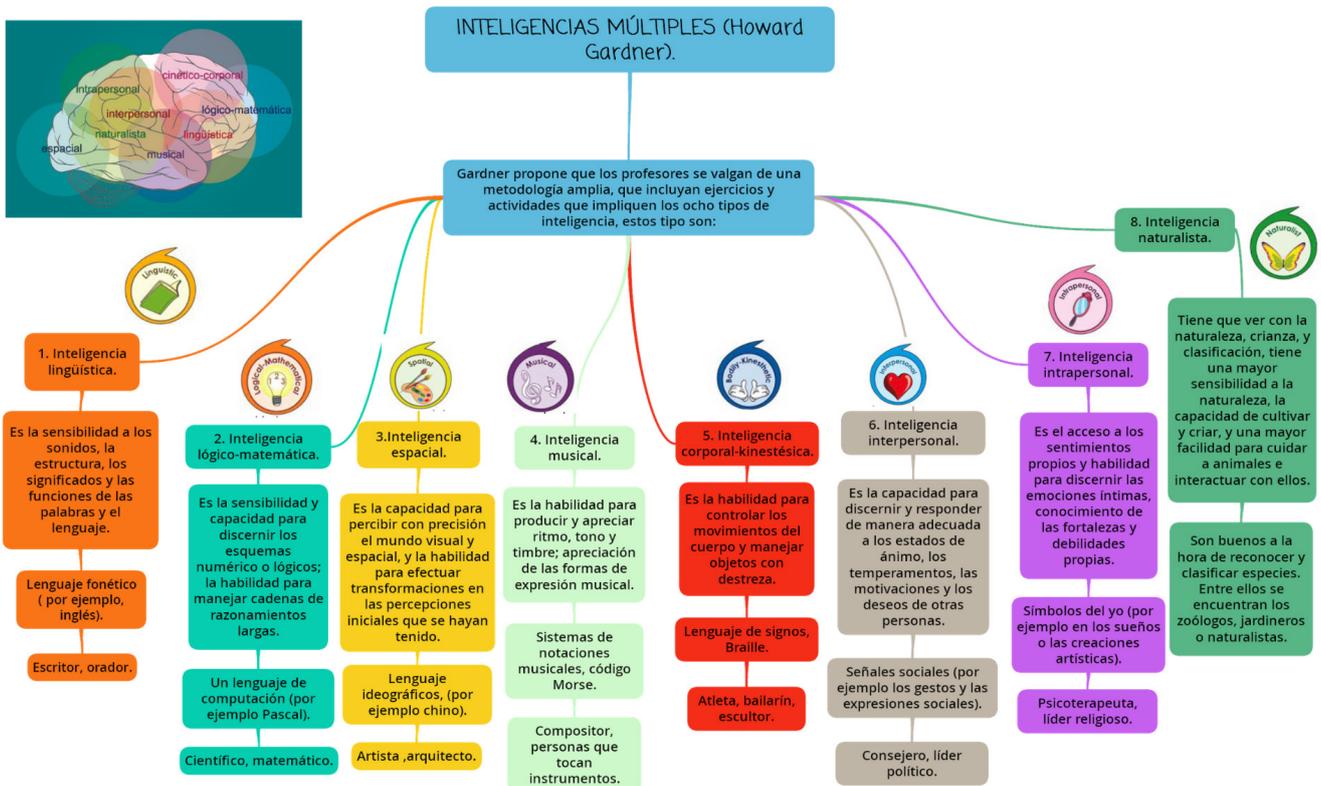
o en las relaciones interpersonales). Tener limitaciones en la capacidad sin asistencia y ausencia de problemas de desempeño/realización en el entorno habitual (por ejemplo, una persona con limitaciones en la movilidad por una paraplejía podría mejorar su movilidad con medios tecnológicos que facilitan su desplazamiento). Experimentar un grado de influencia en dirección contraria (por ejemplo, la inactividad de los miembros puede originar atrofia muscular, con sus

dificultades posteriores; la institucionalización en infancia o en adultos suele originar la pérdida de habilidades sociales).

En el autismo, es capital poder presentar cómo se presentan, en cada caso concreto, las dificultades motrices, los aspectos de coordinación, las limitaciones de funcionamiento en el contexto de vida y tantos otros aspectos que resultan de la interacción de estos factores que se presentan en la discapacidad. ●



TABLA I. INTELIGENCIAS MÚLTIPLES



Fuente: Examtime, 2015

TABLA II. SÍNDROMES CLÍNICOS DE LA PSICOSIS DE INFANCIA Y ADOLESCENCIA/1.

SÍNDROME CLÍNICO	EDAD DE MANIFESTACIÓN Y CURSO	RELACIÓN CON LA ESQUIZOFRENIA
Grupo 1	Manifestación precoz desde el primer año de vida y curso crónico	No tienen relación con la esquizofrenia
Autismo (Kanner, 1943)		
Psicosis pseudodeflectual (Bender, 1947, 1959)		
Tipo no-iniciado (Despert, 1938)		
Catatonía infantil precoz (Leonhard, 1986)	Posible manifestación anterior a los tres años	Posible relación con la esquizofrenia

Fuente: J. Anthony, 1958, 1962; J. Manzano y F. Palacio, 1983; H. Remschmidt, 2001.

TABLA III. SÍNDROMES CLÍNICOS DE LA PSICOSIS DE INFANCIA Y ADOLESCENCIA/2.

SÍNDROME CLÍNICO	EDAD DE MANIFESTACIÓN Y CURSO	RELACIÓN CON LA ESQUIZOFRENIA
Grupo 2	Manifestación 3-5 años con curso agudo y conductas regresivas	Relación cuestionable con la esquizofrenia
Demencia infantil (Heller, 1908)		
Demencia precocísima (De Sanctis, 1908)		
Esquizofrenia pseudoneurótica (Bender, 1947, 1959)		
Tipo de inicio agudo (Despert, 1938)		
Psicosis simbiótica (Mahler, 1942, 1949)		
Síndrome de Asperger (Asperger, 1944, 1968)		
Infantil precoz (Leonhard, 1986)	La manifestación más probable es con anterioridad a los 6 años de vida	Posible relación con la esquizofrenia

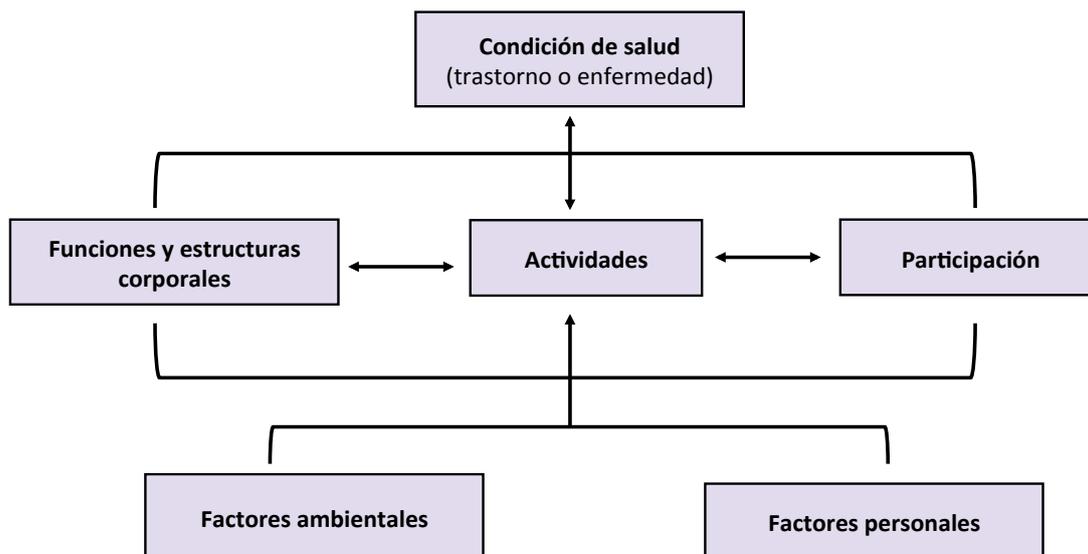
Fuente: J. Anthony, 1958, 1962; J. Manzano y F. Palacio, 1983; H. Remschmidt, 2001.

TABLA IV. SÍNDROMES CLÍNICOS DE LA PSICOSIS DE INFANCIA Y ADOLESCENCIA/3.

SÍNDROME CLÍNICO	EDAD DE MANIFESTACIÓN Y CURSO	RELACIÓN CON LA ESQUIZOFRENIA
Grupo 3	Psicosis de inicio tardío (infancia tardía y prepubertad) con fluctuaciones y curso subagudo	Relación con la esquizofrenia de la adolescencia y también con la edad adulta (Anthony, 1958, 1962; Eisenberg, 1964; Rutter, 1967)
Psicosis infantil de inicio tardío (Kolvin, 1971)		
Esquizofrenia pseudopsicopática (Bender, 1959)		
Esquizofrenia prepuberal (Stutte, 1969; Eggers, 1973)	Manifestaciones en la etapa prepuberal	Clara relación con la esquizofrenia
Grupo 4 Esquizofrenia en la adolescencia	Manifestaciones clínicas durante la pubertad y la adolescencia	Clara relación con la esquizofrenia

Fuente: J. Anthony, 1958, 1962; J. Manzano y F. Palacio, 1983; H. Remschmidt, 2001.

TABLA V: INTERACCIONES ENTRE LOS COMPONENTES DE LA CAPACIDAD/DISCAPACIDAD.



Fuente: OMS, 2001.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. (2000). *DSM-IV-TR*. Barcelona: Masson.

Collins Cobuild. (1987). *English Language Dictionary*. Cambridge: Collins Cobuild.

Gardner, H. (2006). *La inteligencia reformulada*. Madrid: Pirámide.

Manzano, J. y Palacio, F. (1983). *Étude sur la psychose infantile*. Bruxelles: Ed. SIMEP.

Moliner, M. (2010). *Diccionario del uso del español*. Madrid: Ed. Gredos.

Organización Mundial de la Salud. (2001). *CIF: Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales-IMSERSO.

Pedreira, J. L. (Coord.). (1988). *Gravedad psíquica en la infancia*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo-AEN.

Real Academia Española. (2014). *Diccionario de la lengua española*. Madrid: Real Academia Española.

Remschmidt, H. (2001). *Schizophrenia in children and adolescents*. Cambridge: Cambridge University Press.

Sarasqueta, I. (2002). *Diccionario etimológico de términos de uso común en Neurología*. Madrid: Pfizer.

Dilemas actuales en el autismo infantil (2): Dilemas nosológico y epidemiológico

INTRODUCCIÓN

Desde que Kanner definiera el autismo infantil, muchas han sido las vicisitudes que ha sufrido en el campo de la psiquiatría y de la psicología infantil, de su clasificación, de su nomenclatura y de su estar clínico.

Allen Frances (2016) fue el presidente de la organización y publicación del DSM-4, DSM-4-TR e inicio de DSM-5, pero dimitió por desacuerdo radical con su planteamiento, lo que le hace escribir: “La brecha entre los avances en la comprensión de ciertos aspectos del cerebro y que esto se traduzca en algo capaz de ayudar a los pacientes es muy grande. Creo que la psiquiatría americana ha perdido mucha credibilidad porque el DSM se ha hecho muy mal. La teoría de los neurotransmisores está obsoleta. La psiquiatría biológica es la esperanza del futuro, pero un bombo publicitario en el presente. Cada vez que se lee un artículo científico sobre esto es útil ser muy suspicaz porque solo se publican los resultados positivos. La mayoría de los hallazgos biológicos no se replican. Estamos muy lejos de tener las pruebas biológicas para cualquier condición psiquiátrica”. Este planteamiento es fundamental para acercarnos a lo que aquí se está exponiendo como dilemas. El fin último de las clasificaciones consiste en sistematizar los procesos y hacer de enlace entre lo biológico y el cuadro clínico para comprender esa dimensión. El profesor Frances nos avisa, con gran sensatez, de que no nos fiemos, que estamos muy lejos.

EL DILEMA NOSOLÓGICO

La importancia en la nomenclatura y en los criterios que utilizamos para definir el autismo es fundamental, puesto que, como dice Frances (2016), “las pequeñas diferencias en las definiciones y cómo se aplican estas definiciones pueden resultar en tasas variables de los trastornos”.

Uno de los debates que resulta apasionante en el autismo es el de su ubicación en relación con las psicosis infantiles y es un tema que no es sencillo de exponer. Sucintamente lo hemos intentado en la Fig. 1. Se pueden ver los cuadros que se incluyen en el autismo infantil y sus aledaños y su relación con la psicosis infantil, todos ellos tienen una u otra relación, pero no siempre es lo mismo ni estamos señalando hacia pronósticos unívocos.

Creak (1963) recopila una serie de características y criterios para comprender el diagnóstico de psicosis/esquizofrenia infantil: alteración continuada y grave de **las relaciones emocionales** con las personas; aparente **falta de conciencia** de su propia **identidad** personal; **preocupación patológica por objetos** particulares o algunas de sus **características**, sin relación con su uso convencional; marcada **resistencia a los cambios** en el ambiente circundante y esfuerzos para mantener la constancia

del mismo como forma de seguridad personal; presencia de experiencias **perceptivas anormales** (en ausencia de anomalías orgánicas claras) que implican una respuesta impredecible, disminuida o excesiva a los estímulos sensoriales; presencia de **ansiedad** aguda, excesiva y aparentemente ilógica; el **habla** puede haberse perdido o no haberse adquirido nunca o puede no haberse desarrollado más allá de un nivel propio de las primeras etapas; alteración de la **motricidad** y de la coordinación psicomotriz; antecedentes de retraso grave en los que pueden aparecer **islotas de funciones intelectuales** o habilidades en los límites normales, casi normales o excepcionales.

Hemos de constatar que muchos de ellos podrían corresponderse con criterios del autismo infantil, pero existen sutilezas clínicas en la semiología que los diferencian.

En el caso del denominado Síndrome de Asperger la situación es parecida (Tabla I). Si comparamos los sistemas de clasificación de los trastornos mentales DSM-4 y CIE-10 con los criterios clínicos elaborados por Gillberg podremos observar que son más precisos los de este último autor que los utilizados en los sistemas de clasificación. La razón hay que buscarla en que Gillberg realiza una sistematización desde la clínica y los sistemas de clasificación lo hacen desde la estadística.

Siguiendo con el Síndrome de Asperger, hay otra cuestión de gran interés referida a la consulta y atenta lectura del inicial artículo publicado por el propio Asperger, del que entresacamos los siguientes datos, puesto que algunos guardan toda su vigencia en nuestros días. El artículo original de Asperger fue publicado en octubre de 1943, aportando una detenida descripción clínica pormenorizada, catamnesis, de cuatro casos (Fritz, Harro, Ernst y Hellmuth). Inicialmente los considera dentro de un cuadro que describe como “psicopatía autística” caracterizada por **“un nivel cognitivo comprometido y dirigido a algún tipo de habilidades, existencia de unas estereotipias muy determinadas, dificultad de comunicación y de relación peculiares que puede desembocar en francas reacciones de explosiones agresivas. Sus juegos son repetitivos y carecen de significación simbólica y el proceso de aprendizaje está muy dificultado”**.

Asperger plantea problemas que, aún hoy en día, guardan toda su vigencia: **la dificultad pedagógica, pues, aunque parece que pueden adquirir habilidades, no consiguen operativizar de forma adecuada dichos aprendizajes**, salvo que exista una orientación y supervisión cercanas; **los problemas del comportamiento pueden oscilar entre el aislamiento más relevante hasta una agresividad franca** como explosiones ante mínimos estímulos; **la dificultad del diagnóstico diferencial lo sitúa en una difícil tipologización** (hoy diríamos categorización) **clínica**, al ser claramente diferente de la esquizofrenia (por no tener alucinaciones ni delirio), del autismo (por poseer lenguaje y ser

“más inteligentes”), de la psicopatía (porque las alteraciones comportamentales no son constantes). **El mayor problema se presenta a la llegada a la adolescencia**, tanto por el bajo rendimiento, las dificultades pedagógicas y de relación social con problemas de comportamiento, la expresión de la sexualidad con dificultades de contención y los problemas del estado de ánimo.

Asperger resume la situación diciendo que, con matices, aún hoy día tiene su interés y relativa vigencia: **“participa este cuadro de Psicopatía Autística de características descritas en los Esquizotímicos de Kretschmer, de las formas desintegrativas de E.R. Jaensch, del Arquetipo Introverso de Jung; podría ser una clínica autística, pero sería “Autismo inteligente”** (hoy día se denomina “autismo de alto rendimiento”) (...) **Precisan de una atención continuada por lo que termina siendo un problema central de tipo psicológico, pedagógico y sociológico”**.

La finura y sutileza de descripción fenomenológica de Asperger resulta de gran sorpresa, sobre todo en el último punto al señalar la dimensión evolutiva y pronóstica que llega hasta nuestros días con una vigencia sorprendente.

Pero Wolff (1996) nos pone en la pista de algo sorprendente: en 1925 una gran psiquiatra infantil rusa, Ssucharewa, había publicado lo siguiente: **Actitud autista**: todos los niños se aíslan de sus iguales; ya manifiestan una tendencia a la soledad desde la infancia; evitan juegos comunes y prefieren historias fantásticas en soledad; en la **vida emocional** destaca un aplanamiento afectivo y una gran superficialidad emocional (combinada con lo que Kretschmer denomina ánimo psicasténico), con una mezcla a veces de insensibilidad e hipersensibilidad; existe una **afectación motriz** caracterizada por torpeza psicomotriz y de coordinación, caminar desmañado, movimientos abruptos y sincinesias; **falta de expresividad facial y de gestos** (manierismos) con disminución del tono postural; rarezas y **falta de modulación del lenguaje; pensamiento excéntrico**, extravagante, raro que se presenta como tendencia a la abstracción y esquematización y que a menudo se combina con tendencia a la racionalización y rumiación absurda de ideas y pensamientos, presentando otras características como: automatismos, adhesión a las tareas que han comenzado, con inflexibilidad psíquica y dificultad para adaptarse a lo nuevo, se presentan como impulsivos y con comportamiento extravagante y raro, pueden hablar con neologismos y presentar movimientos rítmicos y estereotipados, comportamientos compulsivos y sugestionabilidad aumentada. Sobre las aportaciones de esta autora ya hemos presentado un trabajo detallado.

La evolución histórico-conceptual del autismo infantil tiene un gran interés. Podemos decir que, en el inicio, cuando formulaban las teorías los precursores, eran desarrollos muy adultomorfos y buscaban la descripción de formas clínicas específicas. Encuadramos ahí el debate entre Kolvin y Rutter, que se presentaba en términos de Autismo versus Esquizofrenia. La llegada de los sistemas de clasificación internacionales (CIE/DSM) nos posiciona frente a la caracterización de esos mismos procesos, el proceso era cómo llamarlos, cómo nombrarlos y en qué apartado situar la categoría autismo infantil: o en los tras-

tornos del neurodesarrollo o en los cuadros psicóticos, siendo la primera opción la que se erige, al menos inicialmente, como la ganadora. Pero los estudios actuales, desde los realizados por Rapoport con seguimientos longitudinales, vuelven a situar en primer plano la posible relación autismo-esquizofrenia con dos líneas fundamentales de investigación, la que señala al autismo como un cuadro que evoluciona hacia la esquizofrenia o, en segundo lugar, la que señala que los síndromes y síntomas autistas serían precursores de la esquizofrenia. Todo lo que se completa con los estudios en los límites de las psicosis infantiles con las investigaciones sobre pródromos de esquizofrenia, sobre todo por el grupo de Patrick McGorry, y su intención de incluir en los sistemas de clasificación una categoría nueva que se denomina “esquizofrenia atenuada”, de un gran interés y perspectiva de desarrollo en el campo que nos ocupa.

Con todo lo anterior, nos volvemos a situar en la encrucijada que hemos planteado en la Fig.1.

DILEMA EPIDEMIOLÓGICO

Hemos señalado que la importancia de lo expuesto hasta ahora está en que, según definamos de una u otra forma nuestro objeto de estudio, así vamos a constatar una u otra prevalencia de este trastorno. Es decir, que la epidemiología de este proceso no deja de ser una gran desconocida y la gente habla según le va en este mundo.

Frances (2016) nos dice que “cada vez que hay un aumento muy rápido en un diagnóstico concreto significa que detrás hay una moda pasajera. Esto no significa que la gente esté más enferma. No hay más autistas que los que había hace veinte años. Está siendo diagnosticado cincuenta veces más frecuentemente porque los criterios cambiaron y se consiguen más servicios escolares con un diagnóstico de autismo. Las personas son iguales, pero los hábitos diagnósticos son muy cambiantes”.

Es de tal importancia, que la Figura 2 esquematiza la gran disparidad de los estudios epidemiológicos según el país y según los años de realización de los estudios. Resultaría de especial significación señalar que con la generalización del uso del sistema DSM-4 la tasa epidemiológica se dispara de forma manifiesta, por lo que este cambio de conceptualización ha propiciado un incremento epidemiológico sin ningún criterio científico que lo sustente, puesto que prioritariamente ha sido en USA y no se corresponde en igual medida en otros países. Es más, existe el caso de los países nórdicos en los que parece que se incrementa la tasa siguiendo a USA y Europa Occidental, pero desde los años 2000 en Escandinavia vuelve a disminuir la tasa y situarse en niveles similares a épocas anteriores a 1990. Muy interesante este gráfico que abre más preguntas que respuestas aporta, por lo que posibilita desarrollos novedosos.

Resumiendo: si estos dos aspectos expuestos tienen este estatuto científico, no queda más remedio que aceptar que nos encontramos frente a un dilema tanto conceptual como epidemiológico y, por lo tanto, hemos de ser cautos y prudentes a la hora de pretender generalizar los datos que se poseen. Es cierto que tenemos cada vez más datos, pero en el apartado que corresponde y en el contexto determinado de donde proceden. ●

FIGURA 1. ENCRUCIJADA PARA EL AUTISMO



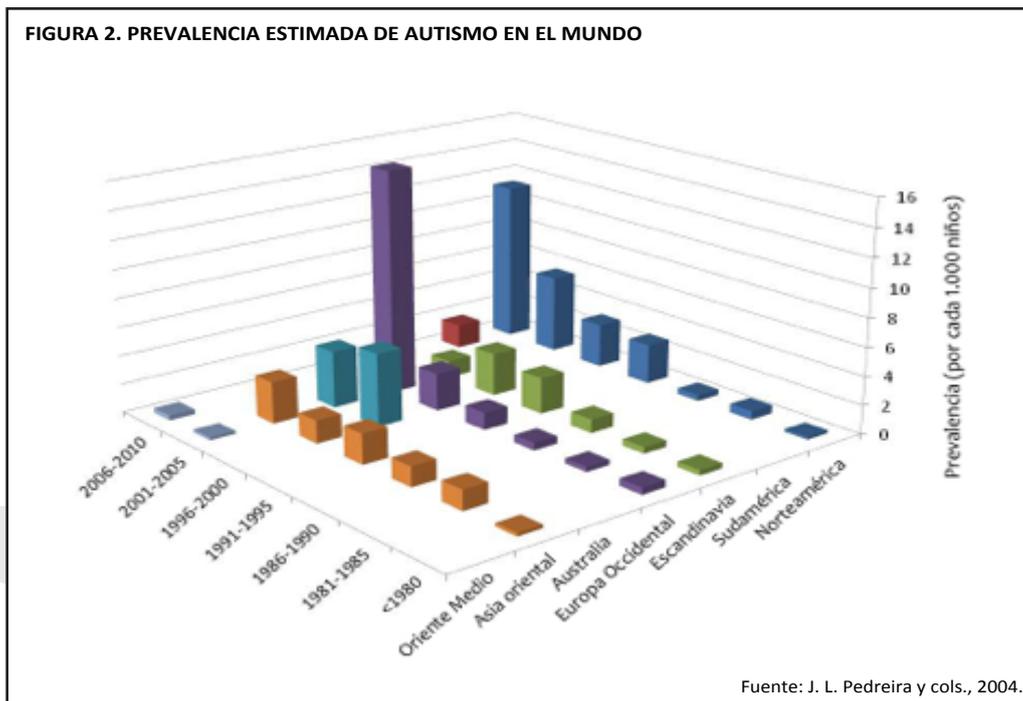
Fuente: M. C. Ballesteros, 2005 (modificada por J. L. Pedreira, 2008).

TABLA 1. CLASIFICACIONES Y CRITERIOS EN SÍNDROME DE ASPERGER

DSM IV	CRITERIOS DE GILBERG	CIE 10
Alteración cualitativa de la interacción social	Deficiencias sociales con egocentrismo extremo	Déficit cualitativo de la interacción social
Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados	Intereses y preocupaciones limitados	Presencia de un repertorio restringido, estereotipado de actividades
Deterioro clínicamente significativo	Rutinas y rituales repetitivos	
No hay retraso general del lenguaje	Peculiaridades del habla y del lenguaje	No déficit del lenguaje
No hay retraso en el desarrollo cognoscitivo	Problemas de comunicación no verbal	No déficit cognoscitivo
No criterios de otros trastornos generalizados del desarrollo	Torpeza motora (puede faltar)	Torpeza motora

Fuente: J. L. Pedreira y cols., 2004.

FIGURA 2. PREVALENCIA ESTIMADA DE AUTISMO EN EL MUNDO



Fuente: J. L. Pedreira y cols., 2004.

BIBLIOGRAFÍA

American Psychiatric Association. (2000). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales: DSM-IV-TR*. Barcelona: Masson.

Asperger, H. (1944). Die 'autistischen Psychopathen' im Kindesalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117, 76-136.

Ballesteros, M. C. (2005). ¿Autismo infantil, TGD o Psicosis infantil? *II Curso Internacional de Intervenciones Terapéuticas en los Trastornos Mentales de la infancia y adolescencia*. Drs. J. Sáiz Ruiz y J. L. Pedreira Massa. Universidad de Alcalá de Henares.

Creak, M. (1963). Schizophrenia in early childhood. *Acta Paedopsychiatrica*, 30, 42-47.

Frances, A. (2013). *Saving normal*. New York: William Morrow-Harper Collins Publishers.

Gillberg, C. (2002). *A Guide to Asperger Syndrome*. Cambridge: Cambridge University Press.

McGorry, P. y Jackson, H. J. (Ed). (1999). *The recognition and management of Early Psychosis*. Cambridge: Cambridge University Press.

McGorry, P. y Van Os, J. (2013). Redeeming diagnosis in psychiatry: timing versus specificity. *The Lancet*, 381, 343-345.

Pedreira, J. L. (2009). Autismo y psicosis en la infancia. En T. Palomo y M.A. Jiménez Arriero (Eds.), *Manual de Psiquiatría* (p. 567-592). Madrid: Ed. Grupo ENE.

Pedreira, J. L. y González de Dios, J. (2017). Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD). Evaluación diagnóstica e intervención para Pediatras de Atención Primaria con criterios de evidencia científica. *Revista de Pediatría de Atención Primaria*, 74(19), 183-188.

Pedreira, J. L. (2020). Quizá la primera autora que describió el autismo infantil y, sobre todo, el denominado Síndrome de Asperger. *Revista eipea*, 8, 38-41.

Rutter, M. (1978). Diagnosis and definition. En M. Rutter y E. Schopler (Eds.), *Autism: a reappraisal of concepts and treatment* (p. 1-26). New York: Plenum Press.

Sukhareva, G. E. (1925). Шизоидные психопатии в детском возрасте, в кн.: *Вопросы педологии и детской психоневрологии*, в. 2(M), 157-187.

Ssucharewa, G. E. (1926). Die schizoiden Psychopathien im Kindesalter. *Monatsschrift für Psychiatrie und Neurologie* 60, 235-261.

Wolff, S. (1996). "The first account of the syndrome Asperger described? Translation of a paper entitled "Die schizoiden Psychopathien im Kindesalter" by Dr. G. E. Ssucharewa; scientific assistant, which appeared in 1926 in the *Monatsschrift für Psychiatrie und Neurologie* 60:235-261". *European Child & Adolescent Psychiatry*, 5 (3), 119-132.

Dilemas actuales en el autismo infantil (3): Dilema genético

INTRODUCCIÓN

Plinio el Viejo en su *Historia Natural* señaló que, aunque el semblante humano lo componían sólo “diez partes o un poco más”, las personas estaban moldeadas de tal forma y manera que “entre miles no había dos iguales”. En el ser humano, desde el nacimiento hasta la muerte, incluso en la misma persona, ocurren cambios y modificaciones en los rasgos y en su aspecto, estableciéndose de forma continua mudanzas.

El determinismo genético piensa que todas las diferencias de formas y funciones entre las personas se deben, en última instancia, a diferencias en sus genes. La comprensión de la variedad física y psíquica del ser humano, tal y como señala Lewontin (1984), requiere una síntesis de biología molecular, genética, proceso de desarrollo, fisiología, psicología, sociología, antropología, economía política e historia.

El ambicioso plan del Proyecto Genoma Humano ha supuesto un avance impresionante en la comprensión del proceso de la constitución genética del ser humano. Se han descubierto y descrito muchos locus genéticos para un número importante de procesos de enfermar del ser humano. En unas ocasiones, han sido trabajos coincidentes y, en otras, los resultados sobre un mismo proceso han evidenciado algunas contradicciones o aportado un número muy importante de variedades (por ejemplo, los referidos a los locus de la esquizofrenia).

Nuestra capacidad para distinguir los rasgos individuales está determinada también por nuestro propio condicionamiento social (Lewontin, 1984). A pesar del enorme peso social que actualmente se otorga a la individualidad, somos perfectamente conscientes de las semejanzas que se dan en el interior de los grupos humanos. No debemos olvidar que buena parte de la diversidad humana actual es consecuencia de la organización social de la actividad productiva y ello está en íntima relación con la zona geográfica de origen de ese grupo humano. El impacto de estos factores en el establecimiento de las diferencias y la diversidad se pone de manifiesto en que las pautas de las conductas de enfermedad y las formas de mortalidad son características de grupos definidos socialmente.

La primera aproximación al tema está representada por la importancia de los estudios genéticos en los trastornos mentales en general, cuya consistencia y rigor están siendo cada vez más frecuentes, aunque los resultados obtenidos, en general, no han sido todo lo halagüeños que en un inicio se suponía.

Posteriormente, nos referiremos al caso concreto del autismo, donde las dudas han sido mayores, tanto en calidad como cantidad de los datos que, en no pocas situaciones, han aportado resultados variados. Quizá el punto fundamental a dirimir y estudiar es la poca homogeneidad de los casos objeto de estudio.

GENES, AMBIENTE Y ORGANISMO

La biología determina la existencia de una sociedad humana, porque durante un periodo muy largo de nuestra primera infancia nos encontramos desvalidos. Los iniciales trabajos de Lorenz sobre el “imprinting” en animales han sido aplicados a la especie humana por la perspectiva denominada etológica y, posteriormente, se desarrolló con las investigaciones acerca de la teoría del vínculo, siendo su formulador principal el psiquiatra infantil inglés John Bowlby, quien describió las conductas de apego en el ser humano hacia la figura de apego y señaló la importancia del proceso de vinculación, poniéndolo en relación dialéctica con el de separación y pérdida. Posteriormente, Timbergen en Alemania, Stern en Inglaterra y Suiza, Marrone en Reino Unido, Sameroff y Emde en EE. UU. y Cortina, también en EE. UU., han profundizado en estos planteamientos que serán fundamento teórico para este apartado.

Ni ayer pudo, ni hoy puede sobrevivir aislado un niño menor de cinco años de edad. La experiencia de los niños lobo, iniciada por el niño lobo de Aveyron, ha producido historias y mitos peculiares, alguno de ellos de origen mitológico como los hermanos Rómulo y Remo criados por una loba, de donde tomaron la astucia y la fuerza para fundar Roma. Otras veces, con visos novelescos y cinematográficos, como Tarzán, criado por la mona Chita. Pero la característica general de estos personajes consiste en el prohijamiento por animales que habitan en manada, es decir, que tienen una estructura social. Y es que, para la supervivencia de organismos tan frágiles, como somos los seres humanos en nuestra infancia, es esencial cierta organización social de producción y recolección de alimentos, de protección del ser vulnerable y de enseñanza de las cosas del mundo.

Un error bastante común consiste en pretender asignar papeles causales por separado a las fuerzas internas (genéticas) y externas (ambientales) que actúan en la formación de los individuos y de la sociedad. Las capacidades, como los demás aspectos de la morfología, la fisiología y el comportamiento de un organismo son rasgos manifiestos que se desarrollan a lo largo de la vida del organismo. Su capacidad para desenvolverse no solo depende de los ambientes a los que éste se halla expuesto, sino también de la secuencia histórica con que se van sucediendo esos ambientes.

Las historias del desarrollo de los seres vivos derivan de la interacción única entre los genes y el ambiente, es decir, entre el programa inicial y la constante entrada de los nuevos datos, incluso con nuevas instrucciones. El fenotipo, cambiante y mutable, no lo heredamos, sino que se desarrolla a lo largo de nuestra vida, en parte por acción de nuestro genotipo, pero solo en parte. Siguiendo a Lewontin (1984), existe un error fre-

cuenta: según sea el genotipo, el fenotipo está fijado (Fig. 1); esta afirmación es un error: baste con señalar la variación de la talla en relación con la modificación de los patrones alimenticios en diversas partes del planeta o, incluso, en una misma sociedad a lo largo del tiempo; por ejemplo, en España la talla media de los españoles a la edad de 18 años se ha incrementado en más de 3 cm en los últimos diez años.

Solo si los ambientes afectan del mismo modo a organismos de distintos genotipos sirve como método para describir diferencias genéticas; es lo que se denomina “tendencia genética”. Pero hay que saber que cada genotipo tiene su propia norma de reacción característica frente a las presiones del ambiente. De tal suerte que la norma de reacción describe la relación real entre el ambiente y el fenotipo para el genotipo en cuestión. No obstante, este tipo de investigaciones no es posible realizarlas en el género humano, ya que precisaría producir partos múltiples y educar al producto de esa gestación múltiple en diferentes ambientes y otra serie en los mismos ambientes; existen trabas biológicas, pero sobre todo es inaceptable desde la perspectiva ética y social.

El fenotipo de un organismo no se halla completamente especificado, aun cuando se dé con el mismo genotipo y en el mismo ambiente de desarrollo. Lewontin (1984) muestra varias fotografías de hermanos gemelos univitelinos educados en ambientes diferentes y su fenotipo es absolutamente diferente cuando, tras un periodo de tiempo, han conseguido su reencontro.

Otro factor de singular relevancia para diferenciar el resultado es la concurrencia de acontecimientos aleatorios durante el proceso de desarrollo y al que se denomina “ruidos del desarrollo” (Fig. 2). De esta suerte, los genes son los moldes y los factores ambientales, la materia prima que se transforma hasta obtener el producto final: el organismo. La diferencia entre las diversas concepciones y lo que hemos expuesto aquí la expresamos en las fig. 1 y 2.

Por clarificar esa comparación, se puede explicar que en las concepciones biologicista y social la relación entre la genética de los progenitores y el producto filial es lineal, aunque el predominio de la acción sea la carga biológica en el primer caso y el poder de las modificaciones o la selección social en el segundo caso. En el tercer caso, es totalmente diferente, siendo la interacción de los factores, tanto genéticos como sociales, la que configura uno u otro sujeto, según sea el resultado de esa interacción que Lewontin denomina “ruidos del desarrollo” y Sameroff y Emde denominan “entornotipo” y que configuran las relaciones y el resultado entre genotipo y fenotipo.

Cada vez con más frecuencia se realizan estudios que evidencian un tipo de interacciones precoces entre lo genético y el ambiente, es el caso de los niños institucionalizados precozmente. Sheridan et al. (2012) han estudiado el desarrollo del SNC en niños institucionalizados, para lo que les han comparado con niños que estaban en acogimiento familiar y con niños cuya crianza es la habitual. El estudio mostró una disminución de la materia gris y blanca en el cerebro de niños internados en instituciones; sin embargo, también sugirió que los efectos

pueden ser parcialmente reversibles con intervenciones positivas como, por ejemplo, la acogida en hogares de adopción. Los niños que habían vivido su infancia en instituciones mostraban un menor volumen de materia gris, en la corteza del cerebro, que los niños no institucionalizados, pero que habían vivido en hogares de acogida. El tamaño de la materia blanca cortical no fue diferente en los niños alojados en hogares de acogida que en los niños no institucionalizados, pero sí fue significativamente menor en los niños que no fueron elegidos para ir a los hogares de acogida. Es decir, que el medio ambiente influye enormemente en el desarrollo del cerebro durante la infancia; la violencia, la pobreza y la falta de afecto no inciden sólo en el carácter del niño, también lo hacen en el desarrollo neurobiológico en la infancia y se demuestra que en el caso de la materia blanca los efectos pueden ser reversibles con condiciones favorables. El resultado de estas alteraciones: aparece deterioro cognitivo en la infancia institucionalizada, también suele presentar déficits sociales, problemas con el lenguaje, déficit de atención e, incluso, envejecimiento celular prematuro. Todo este complejo clínico y neurobiológico se relaciona con los estímulos afectivos del bebé y de las conductas de apego y la estructuración del proceso de vinculación y los síntomas se refieren a esta alteración estructural y constitutiva del sujeto.

De forma complementaria a lo anterior, Makidonan et al. publicaron un estudio de modificación estructural en la infancia con aislamiento social y desatención emocional grave, que dan lugar a una disfunción cognitiva y social importantes en edades posteriores ya que el aislamiento social durante los primeros años (incluso meses) de vida impide la maduración de las células de la materia blanca del cerebro, evitando que se produzca la cantidad necesaria de mielina. Además, el tiempo de privación social es un factor importante para la disfunción, ya que se ha identificado una vía molecular implicada en la etiología: la neuregulina1 (NRG1), que es una proteína esencial en el desarrollo del SNC y en la infancia privada socialmente la síntesis se encuentra afectada, existiendo una disminución significativa de la síntesis de esta proteína (Makidonan et al., 2012). La consecuencia de estos estudios es que la institucionalización precoz origina una dificultad para las conductas de apego, con lo que existe una acción directa sobre la maduración y funcionamiento del SNC y de las respuestas de la interacción social y que estas dificultades son tanto mayores, cuanto más dilatado es el periodo de institucionalización y más precozmente se ha establecido.

LA HEREDABILIDAD

El estudio de los diferentes tipos de hemoglobina (HB), de los antígenos HLA y de los enzimas pone de manifiesto lo que se denomina polimorfismo. En efecto, se contabilizan hasta 32 grupos sanguíneos; puede haber alrededor de 25 millones de tipos de HLA y muchos enzimas que aparecen como monomorfos en muestras muy reducidas de investigación ofrecen, de vez en cuando, variaciones electroforéticas, calculándose que 1,75 personas por cada mil portan una variante rara de algún enzima y que la misma HB tiene más de 300 variantes raras que

afectan a un solo aminoácido. La variación cuantitativa de los genes depende del ritmo de los procesos enzimáticos; entre los factores que intervienen se destacan la temperatura y la cantidad energética disponible y de la propia actividad en la síntesis proteica, que depende de los estímulos ambientales y de la influencia de otros genes.

De lo dicho hasta ahora, podemos sintetizar que la variación fenotípica se debe a la interacción de tres factores: la diferencia genética, que cada persona tiene, su propia historia ambiental y social y, por fin, que a lo largo del desarrollo ocurren “accidentes” que trascienden la mera fluctuación ambiental externa. En este sentido, la heredabilidad no es propiedad de un rasgo, sino de un rasgo en una población determinada, en un conjunto determinado de ambientes. En otras palabras, el mismo rasgo puede tener heredabilidades distintas en diferentes sociedades sometidas a ambientes distintos.

Smalley (1997) investigó la heredabilidad de dos trastornos psiquiátricos que aparecen precozmente en el desarrollo humano, el Autismo y el Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDA-H). Señala que su aparición en etapas muy precoces del desarrollo y una cierta prevalencia por sexos hizo que múltiples grupos de investigadores se interesaran por el origen genético y la heredabilidad. Pero, con gran rapidez, los diferentes investigadores encontraron que había una elevada comorbilidad, en ambos procesos, con otros trastornos del desarrollo psicomotor (por ejemplo, retrasos mentales, trastornos del aprendizaje) o bien, con otros trastornos psiquiátricos (por ejemplo, trastornos de ansiedad, trastornos afectivos, trastornos de conducta) lo que hacía que la delimitación fenotípica se encontrara sumamente dificultada. Por otra parte, los antecedentes familiares de trastornos psiquiátricos y/o del aprendizaje sugieren que el fenotipo pudiera alterar de forma variable la naturaleza de ambos trastornos y su severidad. A la heterogeneidad clínica de estos trastornos mentales se une, según esta investigadora, la heterogeneidad etiológica. La herencia multigénica es común a ambos trastornos, por medio de la acción génica multiplicativa en el autismo (la interacción génica, entre las diversas modificaciones de los genes entre sí, tiene una acción de multiplicar el efecto) y una acción génica aditiva en el TDA-H (la interacción de las diferentes cargas genéticas se suman entre sí para dar el efecto final). Sin embargo, la causa de la marcada diferencia entre los sexos que existe en ambos trastornos permanece aún desconocida. Anormalidades inmunológicas y anomalías físicas menores son comunes tanto en el autismo como en el TDA-H, lo que sugiere que puede jugar un papel importante el entorno prenatal o fallos en el desarrollo que irrumpen en el desarrollo del SNC en esas condiciones. La investigadora concluye que la tarea para futuras investigaciones consiste en identificar los factores susceptibles, la susceptibilidad genética y sus interacciones en el desarrollo del SNC y, en último término, en los trastornos de conducta.

Möller (2006) también expone la determinación genética de las afecciones mentales, pero resulta ser muy cauto, ya que no es capaz de expresar con precisión qué afectación de los genes es la que se encuentra bajo la posibilidad de transmitir

la esquizofrenia, dado que la mayoría de los locus genéticos se comparten con los trastornos bipolares, según su investigación (Fig. 3).

No basta con descubrir la heredabilidad de un rasgo para saber cómo cambiarla. Aquí se encuentra uno de los retos de la llamada ingeniería genética. Investigaciones en poblaciones amplias han evidenciado que de la cantidad de varianza genética no puede inferirse la consecuencia de un cambio ambiental. Todo lo que nos dice la heredabilidad es cuánta variación genética existe para ese rasgo en un momento concreto y en una población determinada (Lewontin, 1984).

Rutter (2006) plantea la pregunta siguiente: ¿puede la heredabilidad estar basada en fuentes fidedignas? Y contesta con un rotundo “sí”. Sin embargo, aclara este autor de referencia, la heredabilidad detectada incluye los efectos de las correlaciones e interacciones entre genes y entorno; por lo tanto, incorpora la coacción de genes y entorno, porque las poblaciones de las investigaciones son poblaciones estadísticas; es decir, que su valor cambiará si cada conjunto de genes o mezcla de entornos se modifica. Por ello, la medida de los efectos de la heredabilidad genética en la población varía sus rastros, pero no indica cómo operan los genes y no mide qué genes operan en ese rastro concreto (por lo que sólo es una variable intermedia) y porque la heredabilidad no es informativa acerca de la fortaleza de los efectos genéticos en el rastro concreto del nivel individual, sino para el conjunto de una población.

Siguiendo a Shanahan y Hofer (2005), existen unos modelos de variaciones en la heredabilidad según las circunstancias del entorno:

1. **Modelo de variación relativa:** predice que la heredabilidad irá disminuyendo en el contexto de un entorno que media de forma masiva en los efectos de los riesgos y, a la inversa, que los efectos del entorno contarán menos en la varianza en el contexto de un mayor riesgo de los factores genéticos.
2. **Modelo estrés-diátesis que refleja Genética x Entorno (GxE):** predice que la heredabilidad se irá incrementando en el contexto de riesgos ambientales porque incorporará GxE.
3. **Modelo bio-ecológico que propone que determinadas situaciones del entorno próximo actualizan influencias genéticas:** predice que la heredabilidad irá disminuyendo en el contexto de entornos constreñidos (entornos cerrados y pequeños).
4. **Modelo de entorno constreñido/oportunidades:** predice que la heredabilidad irá aumentando en el contexto de buenas oportunidades y *disminuyendo* en el contexto de entornos constreñidos.

En conclusión: existe una falsa dicotomía entre naturaleza (genética) y educación (ambiente), la creencia que gen y ambiente son determinantes aislados y aislables de los organismos, en vez de entenderlos como co-formadores e inseparables en mutua interacción del desarrollo.

LO INNATO Y LO GENÉTICO

Hay que diferenciar entre innato y genético, sobre todo en lo relativo al mundo psíquico. Muchas de las diferencias entre los sujetos, incluso desde el mismo momento del nacimiento, no

son diferencias genéticas, sino que provienen del fenómeno que hemos denominado como “ruidos del desarrollo”, siguiendo a Lewontin. Se sabe que leves alteraciones en las pautas de crecimiento de conexiones del SNC fetal pueden producir considerables diferencias en el funcionamiento mental.

Por otro lado, que una u otra característica del sujeto sea genética no significa que sea invariable, la acción de los genes responde directamente a señales ambientales y el complejo desarrollo metabólico del organismo, en su conjunto, lo pone en interacción constante y permanente con el mundo externo.

Pero tampoco lo innato significa que tal o cual rasgo del sujeto tenga una significación invariable. Un caso paradigmático lo constituyen las malformaciones; por ejemplo, las cardiopatías congénitas, como la tetralogía de Fallot, que pueden ser corregidas quirúrgicamente en uno o varios tiempos y devolver una “normalizada” función circulatoria.

Las diferencias entre las personas pueden mantenerse invariables sin que éstas sean ni innatas ni genéticas, como lo ponen de manifiesto las personas afectadas de ceguera, sordera, con paraplejias o que han sufrido una amputación tras un accidente.

El análisis de la heredabilidad de los rasgos humanos adolece de uno o varios errores metodológicos que enumeramos a continuación (Lewontin, 1984; Álvarez de Uría, 1997):

1) Suelen basarse en muestras muy pequeñas; por ejemplo, el caso de los resultados contradictorios obtenidos sobre el origen genético del Autismo Infantil.

2) Confusión de la correlación observada entre pacientes diferentes, con correlación de causa genética; por ejemplo, alguno de los estudios realizados sobre la causa genética de origen racial o de sexo en las diferencias sobre el CI, en algunas ocasiones han originado libros universitarios con singulares errores en la formulación y han precipitado opiniones radicales, en uno u otro sentido, con pobreza expositiva.

3) Adopciones selectivas en estudios sobre la adopción. Por ejemplo, la selección de muestras clínicas o de la demanda de alteraciones conductuales o adaptativas o de otro tipo en los casos de niños adoptados no manifiesta exactamente el origen genético, sino que también influyen otra serie de factores como la constitución de los patrones vinculares, experiencias previas a la adopción, edad de adopción y, en todo caso, supone que los padres adoptivos conocen más y mejor el funcionamiento y ubicación de los servicios asistenciales para la infancia (Ajuria-guerra, 1979; Verhulst y cols., 1990).

4) Evaluación subjetiva de las semejanzas.

5) Ajustes estadísticos a posteriori que pueden acomodar los datos a las expectativas genéticas.

Sherman y su equipo (1997) publicaron un interesantísimo estudio de revisión y evaluación acerca de los avances que han ocurrido en la genética del comportamiento humano. Señalan algunas aportaciones de gran calado al abordar, de forma crítica, los tradicionales métodos empleados en estas investigaciones (estudios familiares, estudios en gemelos y estudios en las adopciones), para lo que han revisado lo que se conoce como la heredabilidad de la estabilidad emocional. En los estudios de

familias solo existe una correlación positiva del 0,15 en los familiares de primer grado, por lo que la explicación de la herencia es necesaria, pero no suficiente. Los estudios en gemelos y en los casos procedentes de la adopción son los clásicos estudios que pretenden aportar explicaciones para la causa genética o del entorno en el desarrollo de la conducta. En los gemelos univitelinos se sabe que la varianza genética aditiva es más pequeña que la no aditiva, en relación con el resto de la fratria, ello es lo que hace suponer que la heredabilidad es máxima en los gemelos univitelinos. Los diseños con hijos adoptivos de cara a los diseños de gemelos estiman varios componentes de la varianza debidos a la influencia genética y del entorno. Por otra parte, los diseños realizados en casos de adopción facilitan la identificación de las influencias propias del entorno específico de desarrollo, sin confundirse con la heredabilidad (por ejemplo, los efectos de los acontecimientos vitales). En segundo lugar, analiza el rol de la heredabilidad en las relaciones que son ostensiblemente del entorno y, por fin, evalúa las interacciones y correlaciones entre genotipo-entorno (Plomin y cols., 1988).

Los estudios sobre la estabilidad emocional ponen de manifiesto que esta característica resulta de mayor heredabilidad en los jóvenes, con relación a los adultos (Pedersen y cols., 1988; Viken y cols., 1994). Si las muestras examinadas tienen la misma edad, entonces la heredabilidad es mayor para las mujeres que para los hombres, sobre todo en la edad media de la vida y en la tercera edad (Eaves y cols., 1989; Viken y cols., 1994).

Los estudios sobre la heredabilidad de la esquizofrenia en gemelos sugieren que existe un componente genético que influencia la susceptibilidad para desarrollar dicho tipo de psicosis (Sherman y cols., 1997). Si estos estudios se desarrollan en los casos procedentes de la adopción, entonces se confirma que solo una pequeña parte de los estudios excluyen la hipótesis de que sólo factores del entorno están implicados en la transmisión de la esquizofrenia (Kendler y cols., 1994; Sherman y cols., 1997).

Las investigaciones de heredabilidad de los trastornos del humor (Reus y Freimer, 1997) ponen de manifiesto que la correlación es muy positiva, pero también nos plantean que existen resistencias en algunos grupos de profesionales para realizar el diagnóstico y sugieren razones de tipo cultural, por ejemplo, para el diagnóstico de trastornos bipolares en muchas culturas orientales, cuestión que López-Ibor (1996) señaló de forma clara en la conferencia extraordinaria del Congreso de la Sociedad Española de Medicina Psicosomática. Simplemente, el hecho de la imprecisión diagnóstica puede alterar el resultado final de este tipo de investigaciones, tal y como señalan estos autores y confirman Sherman y cols. (1997).

Aunque se han encontrado datos significativos de lo que se denomina “marcadores biológicos” obtenidos en LCR en las conductas suicidas de la edad adulta, no es menos cierto que las imprecisiones metodológicas son muy relevantes como para aseverar una relación causa-efecto; por ejemplo, no existe en ningún estudio un grupo control de “gente sana” con selección pareada, por dificultades obvias y estos hallazgos no han sido encontrados en las conductas suicidas de la edad infantil (Pedreira, 1997).

Las investigaciones realizadas con la metodología denominada QTL (siglas en inglés de Locus del Rasgo Cuantitativo) y desarrollada por varios equipos de investigadores desde 1995, según recogen Sherman y cols. (1997), ponen de manifiesto que han orientado los objetivos del trabajo hacia la identificación del recorrido del desarrollo neurológico y de las interacciones de la susceptibilidad genética con el entorno interno y externo.

Uno de los problemas más importantes consiste en que es necesario mejorar la metodología de investigación. Como dato, Sherman y cols. (1997) comentan que la localización de locus genéticos es compleja y que estudios de replicación han evidenciado muchas diferencias, incluso con un mismo proceso y ponen como ejemplo que algunos estudios ligaron el cromosoma 5 con la esquizofrenia, pero otros estudios de replicación posteriores evidenciaron que era el cromosoma 11. Este hecho sugiere que la falta de estudios de confirmación pudiera ser debida a obtener falsos positivos, sean en la selección de la muestra o en la heterogeneidad clínica, o debidas a otras diferencias procedentes del diseño de las investigaciones, por ejemplo, existen técnicas de determinación genética que tienen alta resolución para la determinación de trastornos genéticos simples, pero que son de baja resolución cuando se aplican a trastornos complejos. No obstante, los métodos denominados de conducta genética pueden ser usados para mejorar el diagnóstico e incrementar las habilidades en la detección de las verdaderas asociaciones, pero se precisan muestras grandes para obtener una adecuada sensibilidad.

Hay que tener en cuenta que el valor predictivo de estos estudios puede ser aún bajo, por lo que los estudios de replicación son esenciales, incluso aunque aparezca una fuerte asociación que se pudiera corresponder con las herencias mendelianas. Sherman y cols. (1997) proponen una interpretación adecuada de los datos que impliquen lugares sensibles en los diferentes estudios y que busquen esos locus genéticos de los procesos complejos. Este grupo de investigadores sugiere algunos trastornos en los que se puede desarrollar la búsqueda de estos sistemas de encadenamiento de resultados: esquizofrenia, trastornos bipolares, autismo infantil y alcoholismo. Estudios de amplias muestras, con acuerdo de los criterios de inclusión y de exclusión, con participación de equipos nacionales e internacionales, incrementarán la posibilidad de identificar los verdaderos locus de susceptibilidad genética.

Van Os (1998) expone, de forma reiterada en sus múltiples estudios, que, analizados los factores de riesgo de origen genético hacia la esquizofrenia, los trastornos depresivos, los trastornos comportamentales y los sujetos normales, se veía una diferencia estadística que no llegaba a ser significativa para ninguno de los grupos, lo que le hace concluir que las diferencias entre estas categorías son meramente cuantitativas, pero no de tipo cualitativo. De hecho, cada vez con más fuerza se defiende la multifactorialidad en el desencadenamiento de los trastornos mentales, se necesita la interacción de la genética con factores ambientales para que la enfermedad aparezca, pero también se puede estar sano, clínicamente hablando, y,

sin embargo, transmitir la vulnerabilidad a determinada enfermedad mental de forma genética. Este es el fundamento por el que, en la actualidad, se plantea el continuum entre la población sana y la población con trastornos mentales, concluyéndose que una cosa es la transmisión genética, dependiente de las cargas genéticas, y otra la heredabilidad de los procesos, que es más dependiente de la interacción entre el contexto ambiental con esa carga genética.

Kendler (2005) razona de forma consistente acerca de la genética de las afecciones mentales. Nos recuerda que la clave de la "jerga genética" consiste en que "X es un gen para Y" (X = un determinado gen del genoma humano; Y = trastorno o rasgo humano complejo). Existen unos criterios para evaluar la idoneidad de este concepto: firmeza de la asociación; especificidad de la relación; incontingencia del efecto; proximidad causal entre X e Y, y la medida en que X constituye el nivel explicativo adecuado de Y. El concepto "un gen para..." es una secuela de la teoría evolucionista preformacionista, en la que los genes "codifican" rasgos de forma simple, directa y poderosa, pero la contribución genética a los trastornos psiquiátricos no cumple ninguno de los criterios del concepto "X es un gen para Y", por lo que el impacto que tienen los genes individuales sobre el riesgo para desarrollar una enfermedad psiquiátrica es escaso, a menudo inespecífico e imbricado en complejas vías causales. De forma y manera que la frase "un gen para..." y el concepto preformacionista de la acción génica no son válidos para los trastornos psiquiátricos.

PLANTEAMIENTO GENERAL ACERCA DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS

Cabe destacar la dificultad para asegurar el poder definitorio de la genética, más allá de resaltar que lo que se hereda es una predisposición genética, pero no una afección o un trastorno como tal de forma directa y lineal, superándose el modelo mendeliano de herencia y transmisión genética. Hay que señalar que estos estudios ponen de manifiesto, según los descubrimientos descritos, que el autismo infantil y la esquizofrenia son entidades diferentes, al menos sus localizaciones cromosómicas son distintas, según las descripciones de la mayoría de los mapas cromosómicos. Destacamos los siguientes resultados por su gran significación:

1- El estudio de las anomalías cromosómicas aporta resultados contradictorios. Así, mientras Von Figura et al. describen una afectación cualitativa de la parte distal del par 22q13, son Lubs, Harvey y Lejeune quienes lo han puesto en relación con el Síndrome de Fragilidad del cromosoma X. Sin embargo, estudios en grandes poblaciones han constatado que esta fragilidad del cromosoma X aparece también en niños sin que posean dichas alteraciones psicopatológicas. Por el contrario, en los estudios cromosómicos sobre la esquizofrenia se ha descrito, según Basset et al., una triplicación del segmento 5q11.2-5q13.3. Pero si se realizan estudios con marcadores del DNA en la esquizofrenia parece que existe una evidente relación entre la triplicación del segmento anterior en D5S29 y el punto de ruptura en D5S76 de la parte proximal de la porción 5q11.2.

2- El análisis genético se ha basado en los siguientes aspectos:
a) Bases empíricas: aportaban que fuese cual fuere la cultura la frecuencia de presentación era, aproximadamente, de 1/10.000 nacimientos y guardaba una proporción de 4/1 para los varones en cuanto al sexo.

b) Bases familiares: se ha comprobado que no existe relación estadísticamente significativa entre la presencia de hijos autistas y padres esquizofrénicos. No obstante, parece que en la fratria de niños autistas existe una incidencia más elevada de trastornos esquizofrénicos. También existe una mayor presencia de trastornos en gemelos homocigóticos que en heterocigóticos, pero sin clara significación estadística.

3- El análisis de los datos obtenidos pone de manifiesto los siguientes extremos:

1º Dudas en cuanto al origen estrictamente genético. De hecho, parece que los estudios realizados se decantan por una herencia autosómica recesiva de débil penetrancia.

2º Existe una indudable interacción entre factores genéticos y factores del entorno que están aún por definir de forma precisa.

3º Lo que se trasmite es solo “una anomalía genética” y no una organización patológica determinada de antemano.

4º Cualquiera que sea el patrimonio genético heredado por un niño, la influencia del entorno es un hecho incuestionable por medio de interacciones y/o experiencias vitales.

Los resultados de las investigaciones genéticas aportan que es preciso un “terreno” predispuesto o vulnerable, pero los últimos estudios derivados del análisis del propio Proyecto Genoma Humano concluyen: los resultados no dan soporte a la hipótesis de que la simple causa genética sea el factor de riesgo responsable del incremento de la esquizofrenia y lo importante sería investigar sobre la unión entre esos genes de pequeño impacto con aquellas otras circunstancias (biológicas y del entorno) que inciden sobre un determinado grupo o colectividad (Levinson y cols., 1998).

RESUMEN DEL ESTADO ACTUAL SOBRE LA ETIOLOGÍA DEL AUTISMO Y LAS PSICOSIS INFANTILES

Reiteramos que se puede afirmar que una buena parte de los desacuerdos en este tema son más por pertenencia a modelos o escuelas que por la índole de los hallazgos, dado que, si realizamos una valoración crítica, se pone de manifiesto esta afirmación. La dificultad de acercarse a una comprensión integral del proceso psicótico en la infancia puede deberse a múltiples razones, muchas de ellas no parecen responder a criterios estrictamente científicos.

Más allá de esta formulación se podría decir que la complementariedad de las diferentes investigaciones nos vendría dada por el foco sobre el que sitúa el énfasis el investigador, pero este foco no es más que el lugar desde el que ve y analiza la situación, es una perspectiva que no debiera invalidar otras posibles. Esta flexibilidad es necesaria en cualquier vertiente de la ciencia, pero en las llamadas ciencias humanas esta visión parece mucho más pertinente. Así se manifiestan investigadores tan reputados como Changeux (1974): “Innumerables estructuras sinápticas cerebrales tienden a desaparecer, a no ser

que sean activadas y estabilizadas en su funcionamiento por interacciones con el entorno postnatal”; Bourguignon (1981 y 1990): “El desarrollo potencial inscrito en el programa genético recibe su acabado final en los procesos epigenéticos postnatales de interacción” y “durante los intercambios bebé-entorno, materno-filiales, es donde se termina la edificación definitiva de la arquitectura cerebral... este proceso se denomina autorregulación cerebral”; Jacobs (1981): “La evolución supone intervención de modelos genéticos previos, pero también la eficiencia de encuentros inesperados y productores de cambios... La interacción conduce a una eficiencia reductora, lo que se activa se hace funcional y se estabiliza... Innumerables estructuras sinápticas cerebrales tienden a desaparecer si no son activadas en el marco de la epigénesis interactiva”; Diatkine (1984): “Comportamientos psicológicos condicionan interacciones desfavorables que terminan alterando mecanismos neurobiológicos funcionales y pudiendo originar verdaderos trastornos lesionales”; por fin, Rodríguez Delgado (1985): “En los trastornos del comportamiento lo genético es una predisposición que debe ser activada o desactivada por condicionantes del entorno, empezando por las primeras experiencias vitales, que son las que activan o desactivan alguna de estas cargas genéticas”.

Como hemos expresado con anterioridad, investigaciones consistentes (Van Os, 1998) evidencian que se precisa la acción multifactorial para comprender la etiología de las psicosis, incidiendo incluso en la posibilidad de que, si se utilizaran criterios diagnósticos diferentes, las tasas podrían ser distintas. De hecho, no existen factores de riesgo genético específicos de tipo cualitativo (de trastorno a trastorno), siendo solamente diferencias cuantitativas relativas a la cantidad de material génico afectado (forma parte del concepto de heredabilidad).

Se sabe que la tasa de concordancia para las psicosis en los gemelos monocigóticos se sitúa en torno al 70% de probabilidad, siendo del 30% para los gemelos dicigóticos. Los estudios familiares ponen en evidencia que las tasas de concordancia entre gemelos, resto de hermanos y otra familia extensa decrecen rápidamente, lo que quiere decir que existen varios genes implicados y que ellos se encuentran también en la población general. En nuestra opinión, la importancia para la investigación no se debería centrar en el 70% de coincidencia, sino en las características genéticas y de interacción con el contexto que acontecen en el 30% de los gemelos homocigóticos que no presentan la probabilidad de padecer la esquizofrenia.

Se sabe que existe una variación de las tasas en relación al tiempo, la posible disminución a lo largo del tiempo nos sitúa ante la acción de los factores ambientales, dando pie a lo que Delius (1999) constata al afirmar que el aprendizaje social modifica las conexiones neuronales. Es tan importante la interacción genética-ambiente que se puede estar sano, pero transmitir la vulnerabilidad de forma genética, ya que la heredabilidad muestra una fuerte dependencia de factores ambientales.

¿Cómo trabajan los genes? Rutter lo explica de forma muy pedagógica en la tabla I, donde se observa que desde el DNA nuclear se realiza por transcripción de las características del

mRNA o RNA mensajero, desde donde se realiza la síntesis de péptidos y polipéptidos y, por el mecanismo denominado *fol-ding*, se sintetizan las proteínas. En el mecanismo de transcripción del DNA nuclear al mRNA tienen impacto los factores de transacción y de los denominados como *cis-acting factors*, con influencia de otros estimuladores y silenciadores para realizar la transcripción. Así, podemos entender que sobre el conjunto del DNA existen la influencia de otros genes o células del entorno. Del conjunto resultante de las influencias genéticas y la influencia del entorno celular y bioquímico se constituye la expresión del gen. Un ejemplo concreto es la interacción en el desencadenamiento de la esquizofrenia en adolescentes consumidores de cannabis (Fig. 4) que Rutter (2006) expone comentando un trabajo del año anterior realizado por Caspi y cols. donde se observa que en los adolescentes consumidores que tenían una vulnerabilidad a la esquizofrenia la posibilidad de desencadenar la crisis era hasta 6 veces más frecuente que en los adolescentes vulnerables que no consumían cannabis y hasta 2,5 veces más frecuente que entre los adolescentes consumidores que no tenían esa vulnerabilidad familiar.

CONCLUSIONES

El objetivo fundamental de este dilema consiste en acercar al estado actual de lo genético en los trastornos mentales y, en

particular, en el caso del autismo y de las psicosis. La actualización muy concreta se puede encontrar en otro tipo de trabajos, en este intentamos plantear el dilema como tal; por lo tanto, las contradicciones internas en torno a este constructo como única etiología. Por ello no se plantea como etiología o etiopatogenia del autismo, sino como lo genético como concepto.

Se abordan resultados de estudios que trabajan sobre el valor de la genética y de la interacción genes-medio ambiente en la etiología de los trastornos mentales. Trabajos de autores tan relevantes como Van Os, Kandel, Kendler, Sheridan, Maki-nodan, Müller y Rutter, sugieren puntos de reflexión y aportan conocimientos básicos para poder interpretar de forma correcta los trabajos sobre la genética en los casos de autismo.

Hoy ningún grupo serio de investigación defiende la relación lineal causa-efecto de la genética en el autismo, lo que exponen es que existen unas alteraciones genéticas muy diversas, con heredabilidad multifactorial y que interactúa con todo lo epigenético y los diferentes contextos sociales y de desarrollo infantil. Así se ha puesto de manifiesto en estudios del desarrollo y funcionamiento del SNC en el caso de niños precozmente institucionalizados y, desde la perspectiva psicopatológica, las teorías basadas en el apego y el estudio del vínculo contribuyen de forma clara en esta línea de interacción. ●

FIGURA 1. MODELOS DE DESARROLLO GENÉTICO Y HEREDABILIDAD/1

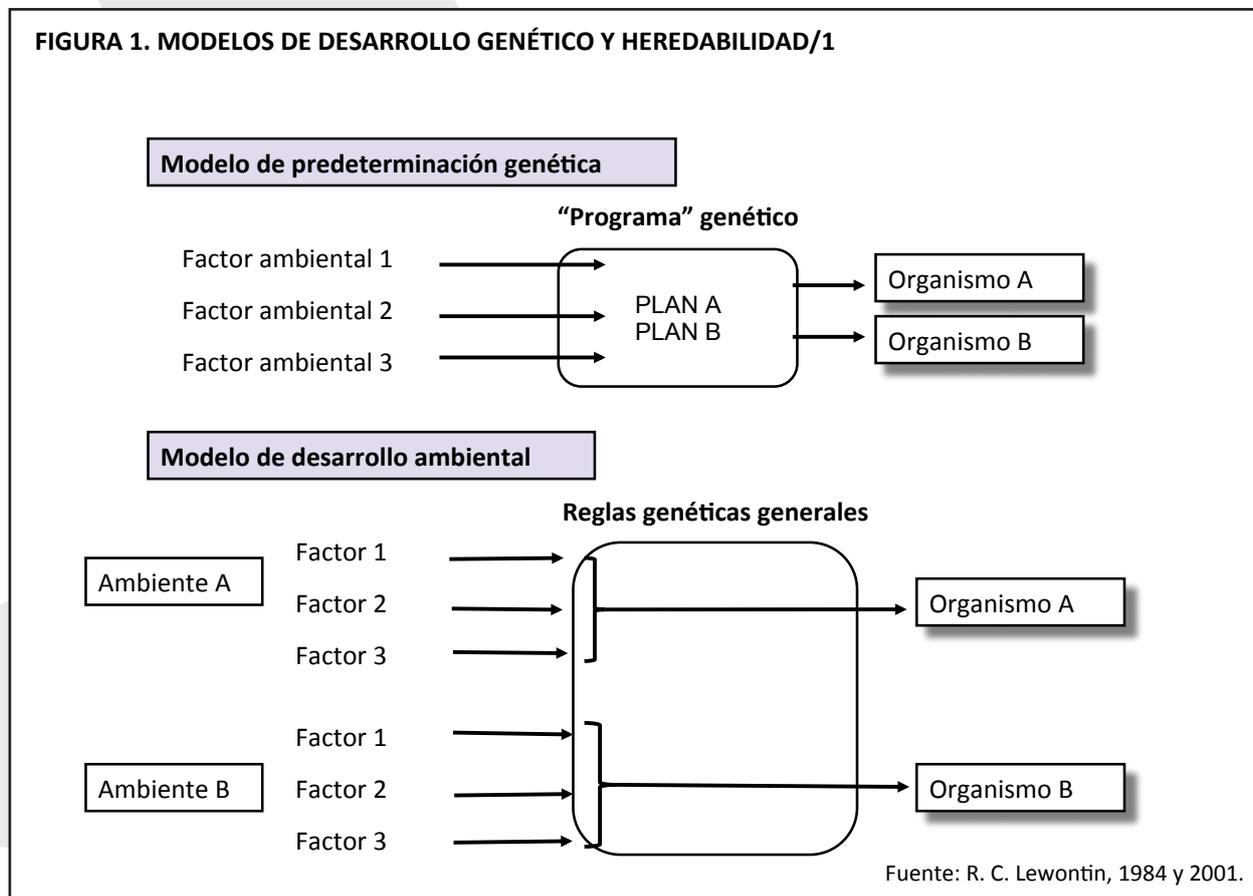


FIGURA 2. MODELOS DE DESARROLLO GENÉTICO Y HEREDABILIDAD/2

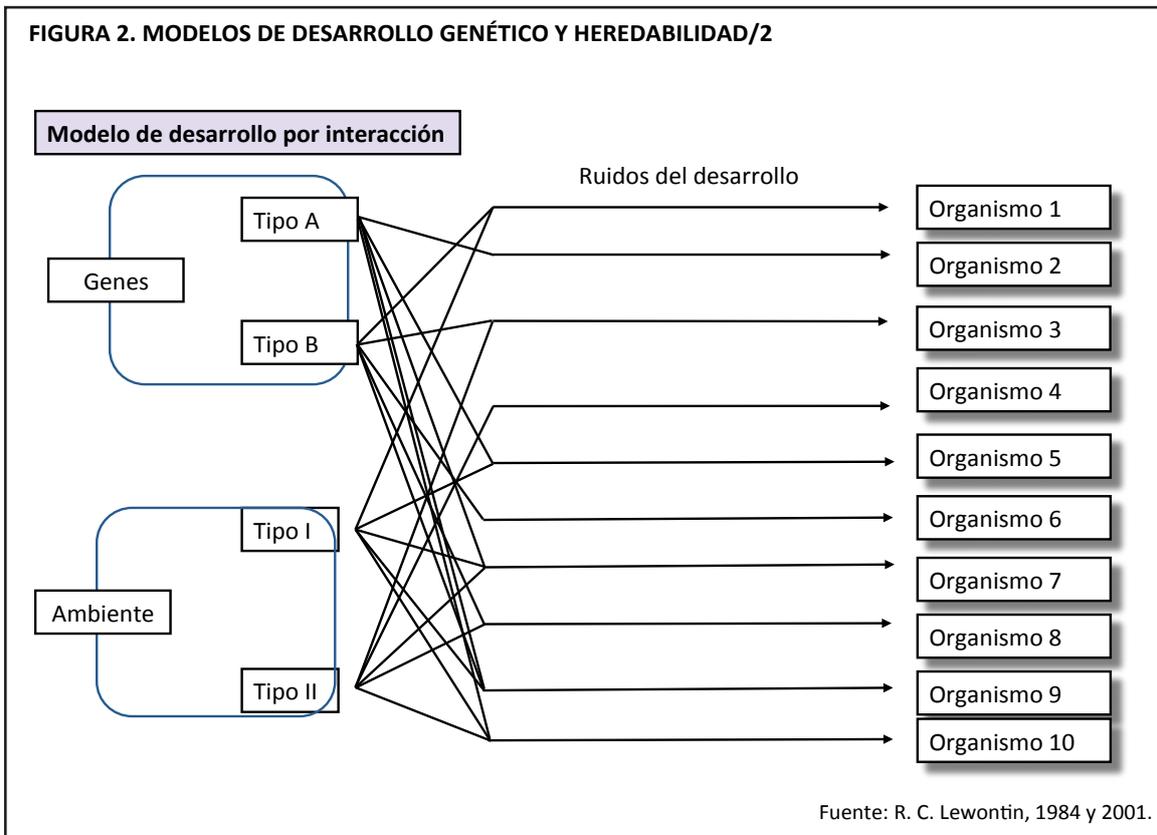


FIGURA 3. LOCUS GENÉTICOS DE ESQUIZOFRENIAS Y TRASTORNOS BIPOLARES

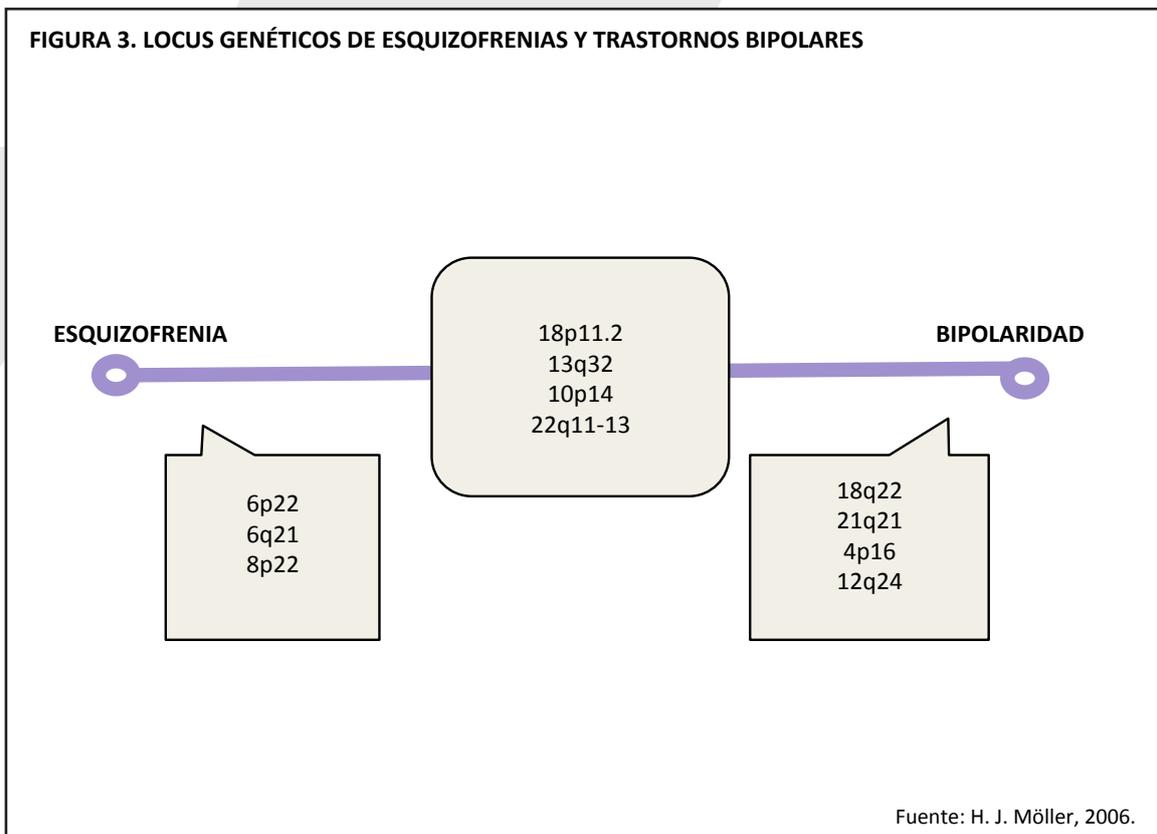
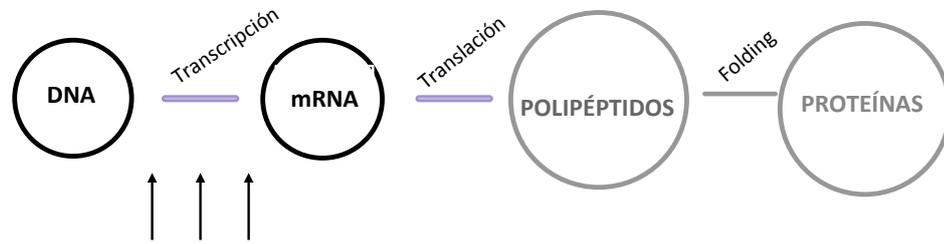


TABLA I. CÓMO TRABAJAN LOS GENES



Impacto de factores de transacción y cis-acting factors, estimuladores y silenciadores del entorno (sobre conjunto del DNA)

Influencia de genes y células del entorno

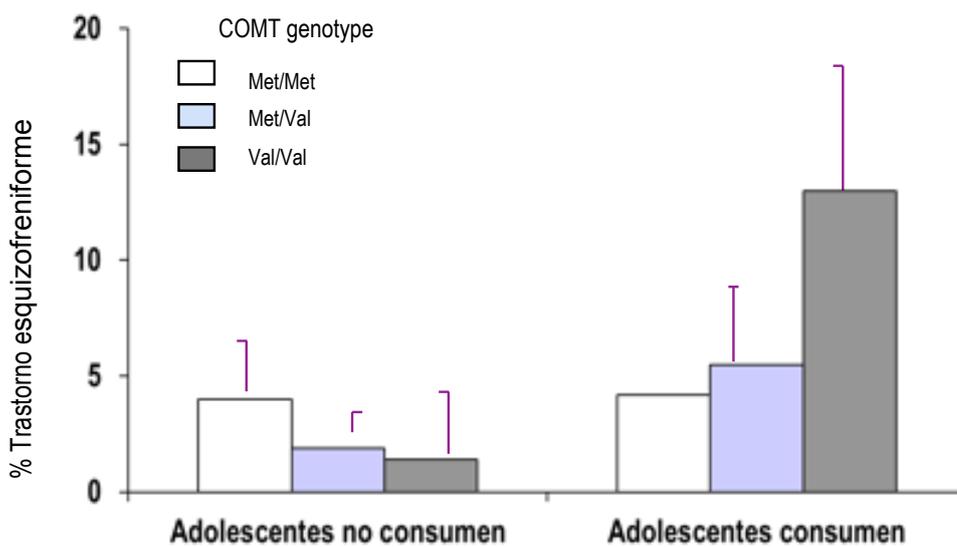
Influencias genéticas

Influencias del entorno y efectos de esas posibilidades

Expresión del gen

Fuente: M. Rutter, 2006.

FIGURA 4. ESQUIZOFRENIA: USO DE CANNABIS, INTERACCIONES CON GENOTIPO (Caspi et al., 2005)



Fuente: M. Rutter, 2006.

BIBLIOGRAFÍA

- Álvarez-Uría, M.** (1997). El papel de la genética en el origen de las afecciones mentales. *En XXXV Reunión de AEPIJ*. Puerto de la Cruz.
- Álvarez-Uría, M.** (1998). Neurobiología y sociedad. *Revista Psiquiatría Infanto-juvenil*, 2, 73-77.
- Billard, C., Toutain, A., Loisel, M. L., Gillet, P., Barthez, M. A. y Mahent, J.** (1994). Genetic basis of developmental Dysphasia. Report of eleven familial cases in six families. *Journal of Genetic Counseling*, 5 (1), 23-33.
- Cowan, W. M., et al.** (1984). Regressive events in neurogenesis. *Science*, 225, 1258-1265.
- Earls, R.** (1987). Sex differences in psychiatric disorders: origins and developmental influences. *Psychiatric Development*, 5, 1-23.
- Eaves, L. J., Eysenck, S. B. J. y Heath, A. C.** (1989). *Genes, Culture, and Personality: An empirical approach*. London: Academic Press.
- Finkel, D., Wille, D. E. y Matheny, A. P.** (1998). Preliminary results from a twin study of infant-caregiver attachment. *Behaviour Genetics*, 28 (1), 1-8.
- Garfinkel, B. D., Carlson, G. A. y Weller, E. B.** (Eds.). (1990). *Psychiatric disorders in children and adolescents*. Philadelphia: Ed. W. B. Saunders Company.
- Goldman-Rakic, P. S., Isseroff, A. y Schwart, M. L.** (1983). The neurobiology of cognitive development. En P. Mussen (Ed.), *Handbook of Child Psychology: Biology of Infancy development*. Nueva York: John Wiley & Sons.
- Graham, Ph. y Verhulst, F. K.** (Eds.). (2000). *Child and Adolescent Psychiatry: An Developmental approach*. Oxford: Oxford University Press.
- Hill, A. B.** (1965). The environment and disease: association or causation? *Journal of the Royal Society of Medicine*, 58, 295-300.
- Kandel, E. R.** (2005). *Psychiatry, Psychoanalysis and the new biology of the mind*. Washington: American Psychiatric Publishing.
- Kendler, K. S., Heath, A. C., Martin, N. G. y Eaves, L. J.** (1987). Symptoms of anxiety and symptoms of depression: same genes, different environments? *Arch. Gen. Psychiatry*, 44, 451-457.
- Lewontin, R.** (1984). *La diversidad humana*. Barcelona: Prensa Científica.
- Lewontin, R.** (2001). *El sueño del genoma humano y otras ilusiones*. Barcelona: Paidós.
- Makinodan, M., Rosen, K. R., Ito, S. y Corfas, G.** (2012). A critical period for social experience-dependent oligodendrocyte maturation and myelination. *Science*, 337 (6100), 1357-1360. (doi: 10.1126/science.1220845.)
- Mountain, J. L. y Cavalli-Sforza, L. L.** (1997). Multilocus genotypes, a tree of individuals and Human Evolutionary History. *The American Journal of Human Genetics*, 61 (3), 705-718.
- Owen, M. y McGuffin, P.** (1997). Genetics and Psychiatry. *The British Journal of Psychiatry*, 171, 201-202.
- Pedreira, J. L.** (1998). La genética de los trastornos mentales: Reflexiones desde la psicología médica. *Psiquiatría.com*, 2 (4). Recuperado de: http://www.psiquiatria.com/psiquiatria/vol-2num4/art_5htm.
- Pedreira, J. L.** (2018). *Entorno clínico del autismo en la infancia*. Madrid: Editorial Académica Española.
- Pedreira, J. L.** (en prensa). Neurobiofisiología del vínculo y del proceso mental en el recién nacido. *Naciendo* (en prensa).
- Pedreira, J. L., Lahera, G. y Sardinero, E.** (2017). Aplicación de la teoría del apego y la psicoterapia en la infancia y la adolescencia: Algunas consideraciones clínicas. En M. Marrone y M. Cortina (Coords.), *Apego y psicoterapia. Un paradigma revolucionario* (p. 321-358). Madrid: Psimática.
- Plomin, R., Defries, J. C. y Fulker, D. W.** (1998). *Nature and nurture during infancy and early childhood*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Plomin, R., Owen, M. J. y McGuffin, P.** (1994). The genetic basis of complex human behaviours. *Science*, 264, 1733-1739.
- Rutter, M. (Dir.)** (1997). *De los hallazgos en la investigación a la práctica clínica*. Córdoba: Fundación Castilla del Pino-Ediciones Científicas Juste.
- Rutter, M.** (1997). Implications of Genetic Research for Child Psychiatry. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 42, 569-576.
- Rutter, M. y Plomin, R.** (1997). Opportunities for Psychiatry from genetic finding. *The British Journal of Psychiatry*, 17, 209-19.
- Rutter, M.** (2006). Genética y entorno en la génesis de los trastornos mentales. En *Avances de Psiquiatría, Madrid*.
- Sáiz Rúa, J. (Ed.)** (1997). *Claves en Psiquiatría genética*. Madrid: Doyma.

Sherman, S. L., Defries, J. C., Gottesman, I. I., Loehlin, J. C., Meyer, J. M., et al. (1997). Behavioral Genetics'97: ASHG statement. Recent Developments in Human Behavioral Genetics: Past accomplishments and future directions. *The American Journal of Human Genetics*, 60 (6), 1265-1275.

Sheridan, M., Nelson, Ch., et al. (2012). Variation in neural development as a result of exposure to institutionalization early in childhood. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 109 (32), 12927-12932. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3420193/>

Stewart, J. (1991). L'ontogenèse et la problématique inné-acquis. *Devenir*, 3 (3), 49-60.

Thapar, A. y McGuffin, P. (1996). Genetic influences on life events in childhood. *Psychological Medicine*, 26, 813-820.

Van Os, J. (1998). Las interacciones en la etiología de la esquizofrenia. *Curso de formación continuada de Psiquiatría y Salud Mental*. Oviedo: SESPA.

Viken, R. J., Rose, R. J., Kaprio, J. y Koskenvuo, M. (1994). A developmental genetic analysis of adult personality: extraversion and neuroticism from 18-59 years of age. *Journal of Personality and Social Psychology*, 66, 722-730.



Dilemas actuales en el autismo infantil (4): Dilema del neurodesarrollo

INTRODUCCIÓN

La tendencia actual en torno a los trastornos autistas se encuentra en incluirlos en el grupo denominado de trastornos del neurodesarrollo, una denominación imprecisa y que tiende a realizar una supuesta predeterminación acerca de su etiología, de su curso, del pronóstico e incluso del tratamiento. De esta suerte se marginan los contenidos psicopatológicos y los clínicos quedan reducidos a una sumación, más o menos afortunada, de síntomas.

Por esta razón resulta de fundamental interés ver la dirección y contenidos del debate estructural de este dilema tan actual. Así como detectar una gran contradicción existente en su seno: utilizar la denominación y los criterios diagnósticos de una clasificación internacional de trastornos mentales y, con posterioridad, explicitar que no quieren que les asignen el rótulo de trastorno mental.

FUNDAMENTOS DEL NEURODESARROLLO EN EL AUTISMO Y LAS PSICOSIS

Desde las experiencias tempranas puede afectarse el neurodesarrollo y el equipo de E. Kandel (2005) ha desarrollado este tema con gran precisión (Fig. 1), explicando de forma clara la acción del estrés temprano en el proceso del desarrollo, el estrés en las separaciones prolongadas de la figura de apego hace que se segreguen glucocorticoides. Esos glucocorticoides tenían efectos adversos sobre el hipocampo, ya que si este estrés era repetido originaba una atrofia de las neuronas hipocampales. Si el estrés tiene escasa duración o es de intensidad moderada, entonces la atrofia de la zona cortical y de sus conexiones resulta ser reversible, así como la pérdida de espinas dendríticas neuronales. Pero si el estrés es de gran intensidad o de larga duración, entonces la acción de los glucocorticoides resulta fatal y origina muerte neuronal. Es decir, el sistema de vigilancia y alerta que resulta ser la secreción de glucocorticoides y/o de glutamato es bueno para el organismo, pero si la intensidad de la agresión es grande o la duración se prolonga, entonces ese mecanismo de alerta y defensa del organismo se torna en destructivo.

Cuando aparece esta neurotoxicidad, actúa sobre la base misma del neurodesarrollo (Bottlender et al., 2001; Möller, 2006) (Fig. 2) pudiendo aparecer estresores inespecíficos que actúan sobre la descompensación psicótica en su fase activa. Esta fase también recibe la acción de factores moduladores específicos (por ejemplo, tratamientos de estimulación, psicoterapias, el sexo...) que pueden tener efectos irritativos o tóxicos que condicionan la aparición de cambios neurodegenerativos que evolucionan hacia dos caminos bien diferentes: el primero de los caminos produce una pobreza en los cambios e inter-

cambios de forma directa y, en el segundo camino, se dificulta la acción terapéutica haciendo que se prolongue en el tiempo la fase de la actividad psicótica.

Möller (2006) intenta explicar un modelo neurobiológico que explique un modelo de neurodesarrollo para la esquizofrenia (Fig. 3). En el primer hito del desarrollo existen cuatro elementos que interactúan entre sí: expresión del ADN en la genética, la posibilidad de infecciones prenatales, las complicaciones perinatales y la nutrición. La acción de este primer hito puede dar lugar a una alteración del neurodesarrollo que origina, como consecuencia, una conexión anatómico-funcional alterada que comporta, a su vez, un déficit o disfunción de tipo cognitivo, produciendo así una vulnerabilidad en el sujeto. A lo largo del tiempo de desarrollo puede acontecer un segundo hito como efecto de la propia genética o de la alteración metabólica o de la acción del estrés o por la presencia de acontecimientos vitales estresantes que, por una parte, interactúan entre sí de forma sumatoria y/o sinérgica para impactar con lo acontecido en el primer hito y puede desembocar en la aparición de un cuadro psicótico agudo. A partir de ese momento, acontece en el desarrollo la acción de un tercer hito por la acción de factores neurotóxicos diversos, tanto internos como externos (por ejemplo, glutamato, uso de sustancias de abuso, mecanismos inmunológicos...) que contribuyen de forma definitiva a la aparición del síndrome deficitario de la psicosis crónica.

PATOGENIA Y NEURODESARROLLO DE LOS CUADROS PSICÓTICOS

Hemos señalado que los genes determinan una susceptibilidad múltiple de cada alelo cromosómico, pero de efecto débil. Lo que sí que realizan los genes es la programación celular, como expresión de la acción de los genes en la síntesis de las proteínas, pudiendo originar en ese desarrollo celular múltiples anomalías insignificantes en la inducción y/o en el modelaje de la sinaptogénesis, que terminaría por configurar en el desarrollo del sistema neural, si existieran esas pequeñas alteraciones, una conectividad con rasgos anormales, tanto en los circuitos locales como en los macrocircuitos neuronales. Las agresiones del entorno, sea por la acción de estresores vitales o de la interacción vincular como por la acción de toxinas, tales como el uso de sustancias de abuso, puede originar que se sumen a la acción de mecanismos estresores o tóxicos a lo largo del desarrollo (por ejemplo, proceso vincular, sustancias de abuso, adicciones sin sustancias...) y se desencadene un proceso psicótico, ya que las microalteraciones acontecidas a lo largo del desarrollo pueden originar, de hecho originan, una afectación de las funciones comportamentales por los trastornos en

la percepción, información del procesamiento, regulación del humor y cognición acontecidos (Fig. 4, Möller, 2006).

En la fig. 5 (Möller, 2006), exponemos la interacción de los factores de riesgo desde una perspectiva del neurodesarrollo. Sabemos que existen unos factores predisponentes como anomalías dopaminérgicas, déficits cognitivos tanto de información como de procesamiento, hiperactividad autónoma hacia los estímulos aversivos y rasgos de personalidad esquizotípica. Sobre estos factores predisponentes o factor terreno, como lo denominaba Ajuriaguerra, actúan los factores precipitantes, por ejemplo, del tipo falta de soporte, exceso de crítica en el entorno familiar, sobreestimulación social del entorno, persistencia o recurrencia de acontecimientos vitales estresantes. Intervienen sobre los elementos perpetuadores hacia la manifestación de un cuadro psicótico. Los factores perpetuadores tienen una asociación positiva con los factores precipitantes, mientras que éstos últimos poseen una asociación negativa con los factores protectores, como elevada capacidad de procesamiento, hiperarousal tónico y autonómico, dificultades para procesar los estímulos sociales, ausencia de manifiestas dificultades en el procesamiento de las crisis sociales, baja disrupción en las habilidades de interacción social y escasa presencia de conductas disfuncionales que incrementan el estrés del entorno.

Desde esta perspectiva del desarrollo, podemos comprender la historia natural de la psicosis (Fig. 6). Hasta la adolescencia suele estar en el periodo premórbido, salvo que acontezca alguna incidencia particular, como la presencia de autismo infantil, desencadenante de un desarrollo psicótico precoz. En la adolescencia se va conformando un periodo prodrómico que dura entre 2-5 años, hasta que aparece el primer episodio psicótico. La evolución en crisis y brotes sucesivos hace que pueda iniciarse un deterioro cognitivo y social patente en consonancia con los brotes que van apareciendo, pero a la larga se consigue ya una fase de estabilización o residual del cuadro psicótico. Por lo que sabemos, la vulnerabilidad hacia la esquizofrenia se debe a una diátesis en el neurodesarrollo, pero su morbilidad y deterioro se deben a la progresión patofisiológica que acontece tras su inicio.

A lo largo del desarrollo aparecen unos períodos que son sensibles a las características del mismo, estos períodos sensibles aparecen en el curso de la vida del organismo y son o bien extremadamente óptimos para el desarrollo o muy vulnerables a la agresión. Tienden a coincidir con períodos de rápida organización o reorganización cerebral y durante estos períodos las experiencias comportamentales, vitales, emocionales o relacionales tienen una influencia máxima en el sujeto, como acontece en la primera infancia o en la adolescencia.

COGNICIÓN SOCIAL Y NEURODESARROLLO

Por cognición social entendemos el proceso de codificación, almacenamiento, recuperación y análisis de la información acerca de nuestros congéneres, por lo tanto, es el procesamiento de la información social y tiene la característica de ser bidireccional.

La cognición social resulta fundamental para desarrollarnos en un medio complejo, resolver problemas, entender actitudes y reacciones de terceros y elaborar juicios e inferencias de lo que percibimos de los demás.

La cognición social actúa, por lo tanto, en cuatro áreas principales: procesamiento/reconocimiento emocional, teoría de la mente, estilo atribucional y percepción social. Pues bien, en los cuadros psicóticos se ven afectadas estas cuatro áreas.

En cuanto al procesamiento/reconocimiento emocional, se ha detectado en los cuadros psicóticos un déficit en el reconocimiento de las emociones, especialmente de las negativas (Edwards et al., 2002; Kohler y Brennan, 2004).

En cuanto a la teoría de la mente, uno de los componentes afectados es la presencia de atribución de emociones a objetos inanimados (Sprong et al., 2007; Brune, 2005), una característica que puede ser común en los niños con autismo infantil, aunque en determinadas ocasiones pudiera aparecer en el curso del desarrollo normal en etapas muy precoces del desarrollo humano.

La percepción social es clave para el reconocimiento de situaciones familiares, resolución de conflictos, entre otros (Monti y Fingeret, 1987; Corrigan et al., 1992; Bellack et al., 1994).

En las psicosis existen dificultades en la cognición social de forma generalizada, pero solo algunas áreas específicas van a ser predictoras de una transición a la psicosis (Van Donkersgoed et al., 2015).

En el reconocimiento de las expresiones faciales en pacientes con psicosis, hemos descrito (Fig. 7) que los pacientes con primeros brotes psicóticos muestran deficiencias en el reconocimiento de emociones faciales, pero esas deficiencias no están presentes (totalmente) en las primeras etapas de la enfermedad, existiendo la evidencia de que la acción social deteriorada está específicamente relacionada con la competencia y el funcionamiento sociales (Romero, Aguado, Pedreira y cols., 2016). Cuando se hacía un patrón de inspección restringido para caras expresivas, se constató que en los autismos y en las psicosis había menos fijaciones y menor duración que en los grupos control y que existían menos fijaciones en rasgos distintivos y menor atención a las caras si estaban en el seno de escenas.

Efectivamente, las alteraciones de la cognición social son déficits presentes en fases iniciales del desarrollo de la psicosis (Edwards et al., 2001; Pinkham et al., 2007; Addington et al., 2008; Bertrand, 2007) y que se muestran relativamente estables a lo largo del tiempo, empeorando en las fases de reaguización (Addington y Addington, 1998; Pinkham et al., 2007; Kee et al., 2003).

Se sabe por investigaciones que la cognición social en las psicosis se manifiesta como mejor predictor en el funcionamiento social que la neurocognición (Brune, 2005; Penn et al., 1996; Vauth et al., 2004) y que tienen áreas neurológicas comunes en ambas, tanto en el desarrollo de la psicosis (Penn et al., 2008) como en el mantenimiento de la psicosis (Frith y Corcoran, 1996).

Wiener y Rybakowski (2006) señalan que, puesto que la cognición social manifiesta alteraciones que están presentes y tienen relación con procesos neurocognitivos, habría que investigar la posible aplicación terapéutica.

Thompson, Bartholomeustz y Yung (2011) realizan estudios limitados en población de alto riesgo de desarrollo de psicosis, donde las alteraciones en la cognición social parecen estar presentes, pero estos autores señalan que es necesario profundizar más en ello ya que puede ser un marcador potencial de su desarrollo y además puede ser un objetivo terapéutico.

Henderson (2013) se muestra más crítico y señala que la evidencia de la efectividad de las estrategias actuales para la mejora de la cognición social es ambigua por lo que es necesario seguir mejorando en las técnicas de trabajo.

Por la cognición social resulta un campo de investigación de primera magnitud y lo demuestra que Velthorst y De Haan (2014) vuelven a señalar la limitación funcional de la cognición social en las fases prodrómicas de las psicosis en adolescentes.

La aportación de los estudios no ha sido homogénea, lo que lleva a Van Donkersgoed (2015) a realizar un metaanálisis de los estudios existentes, concluyendo que las dificultades en la cognición social aparecen de forma generalizada en las psicosis, pero solo se constata que la afectación en determinadas áreas específicas va a ser predictora de la transición a la psicosis.

El resumen que podemos establecer se sintetiza en la fig. 8 (McGorry, Pedreira y Quirós, 2015). Lo primero en alterarse son las características semiológicas de la cognición social, a lo largo del tiempo se afecta la funcionalidad de la cognición social y, al final, aparece el brote psicótico. Se explica porque, como ya formuló Griesinger y entre nosotros lo hizo Llopis (1954), la psicosis se inicia de forma indiferenciada (Fig. 9) y a medida que se van sucediendo los estadios evolutivos la diferenciación clínica es mayor y más específica, pero todos los cuadros guardan una gran relación psicopatológica y semiológica, incluso los estudios genéticos parecen dirigirse a favor de esta “psicosis única”.

Un paso que nos puede ayudar a comprender este conjunto de situaciones es el concepto inglés de “*saliency*” y que Lahera (2011) ha desarrollado con gran acierto y hondura psicopatológica. Describe dos tipos de *saliency*, una adaptativa y otra aberrante. Nos señala que en la *saliency* adaptativa se incluyen funciones tales como que diferencia lo relevante e irrelevante, detecta amenazas reales, omite falsas amenazas, atiende selectivamente a nuevas recompensas, carga de afectividad o afectiviza, dice Lahera, la realidad según la adaptación de la especie (instinto + experiencia), atribuye adecuadamente estados mentales en los demás y hace predecible la realidad. Por el contrario, existe una *saliency* aberrante que funciona de otra forma, de tal suerte que no diferencia lo relevante de lo irrelevante, detecta falsas amenazas, omite amenazas reales, atiende selectivamente a estímulos neutros, carga de afectividad o afectiviza la realidad de manera caótica, atribuye estados mentales erróneos en los demás y la realidad es impredecible. Esta *saliency* aberrante es la forma de funcionar que nos acerca a la psicosis.

En la Tabla I, establecemos el trayecto de los síntomas básicos a los síntomas clínicos de la esquizofrenia, pasando por un trayecto psicopatológico que va desde la irritación basal a la externalización y finaliza en la concretización que es el fenómeno final psicótico (Huber y Gross, 1989).

Grivois (1998) nos señala un recorrido hacia la psicosis que se inicia con una alternancia entre sentimientos de extrañeza y/o familiaridad, se sigue de un concernimiento o súbita percepción que diferencia al sujeto del grupo social y la centralidad o sentimiento de constituir el centro de la realidad.

Se entienden dos sentimientos, ligados a las percepciones y sentimientos de la realidad, de la *saliency* y la cognición social, el conocido como delirio de Capgras, la ilusión de los sosias o de los dobles, en el que una persona familiar ha sido reemplazada por un impostor según el paciente y el segundo se corresponde con el delirio de Frégoli, en el que o bien perseguidores o personas familiares pueden asumir el disfraz de extraños; el componente psicopatológico es el mismo solo que a la inversa, pero en ambos casos domina la certeza.

En el neurodesarrollo, aparecen psicopatológicamente dos dimensiones fundamentales: cambio en la percepción de uno mismo y de los demás como “sentirse irreal, muerto, aislado del resto, cambiado y carente de emoción” (Chapman), “pérdida del sentimiento de familiaridad” (Cameron) o la “experiencia terrorífica de saber que los elementos humanos pierden todo su significado” (Cutting). En segundo lugar, se sitúa el afán por el significado como la “atribución aberrante del entorno, mediada por la dopamina” (Kapur), “descubrí cosas que desconocía”, “mis sentidos parecían vivos, como si hasta entonces hubieran estado dormidos”, expresión máxima de la *saliency* aberrante, tal como la hemos descrito con anterioridad.

En los cuadros de autismo, la cognición social se afecta de forma muy específica: déficit en reconocimiento de caras, posible déficit en discriminación de emociones, reducción del efecto de inversión (configuraciones versus rasgos), patrones peculiares de inspección visual, patrones peculiares de activación cerebral y un hallazgo muy interesante que es la percepción de las caras como “cosas”, cuya semiología se encuentra en una interrogación y sujeta a investigación y perfilado clínico-semiológico.

La amígdala interviene en la respuesta a estímulos motivacionalmente relevantes (por ejemplo, caras), en la respuesta a señales de peligro (por ejemplo, expresiones de miedo) y en la implicación en juicios sociales. Se ha investigado que en el autismo la amígdala posee anomalías estructurales, apareciendo déficits similares de cognición social en autismo y en la lesión de la amígdala medial.

Esta línea del neurodesarrollo representa un dilema muy actual y que vuelve a situar la relación entre autismo y psicosis. Es un apasionante dilema digno de comprometerse en la investigación, pues además de comportar una caracterización transversal incluye un seguimiento longitudinal. Incluye aspectos diagnósticos de tipo prodrómico, como la cognición social y su relevancia en relación al deterioro cognitivo, pero incluye la posibilidad de trabajar estos contenidos de forma precoz desde

una perspectiva terapéutica. No son certezas, sino líneas necesarias de investigación que desatascan las repeticiones y reiteraciones en la investigación sobre el autismo y lo resitúan en su dimensión semiológica, psicopatológica y clínica más allá de

las simplificaciones actuales, sobre todo al pretender reducir el autismo a una discapacidad sujeta a intervención psicopatológica en exclusiva.

Aquí está el dilema. ●

FIGURA 1. EXPERIENCIAS TEMPRANAS Y PREDISPOSICIÓN A LA PSICOPATOLOGÍA

Lo que hace el estrés:

1. La secreción de glucocorticoides en separaciones prolongadas tiene efectos adversos sobre el hipocampo.
2. El estrés repetido origina atrofia de las neuronas del hipocampo.

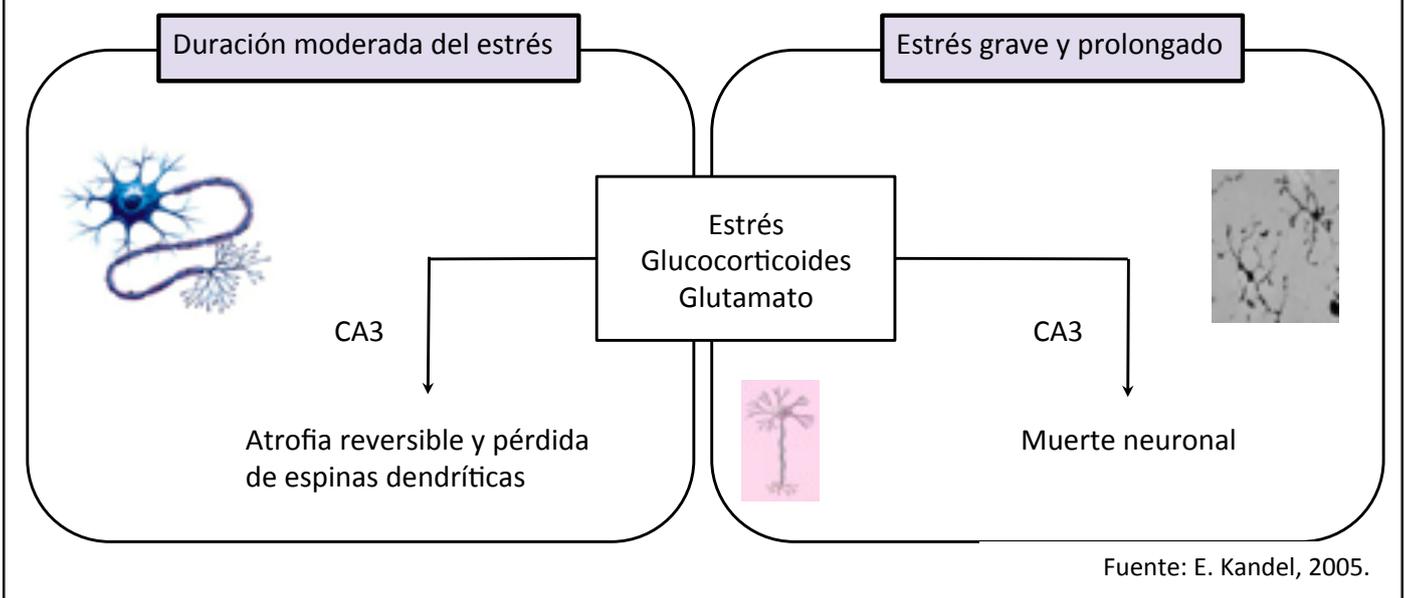
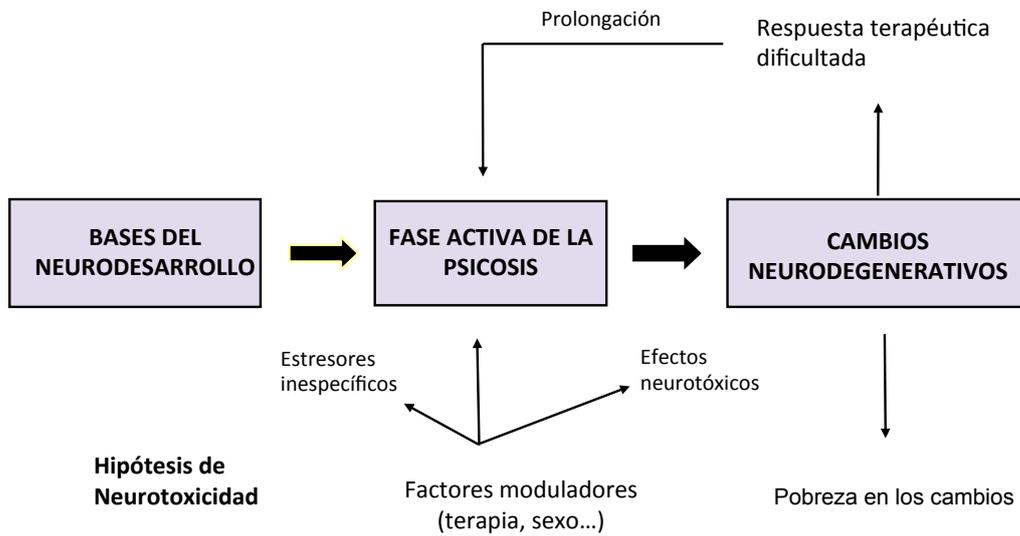
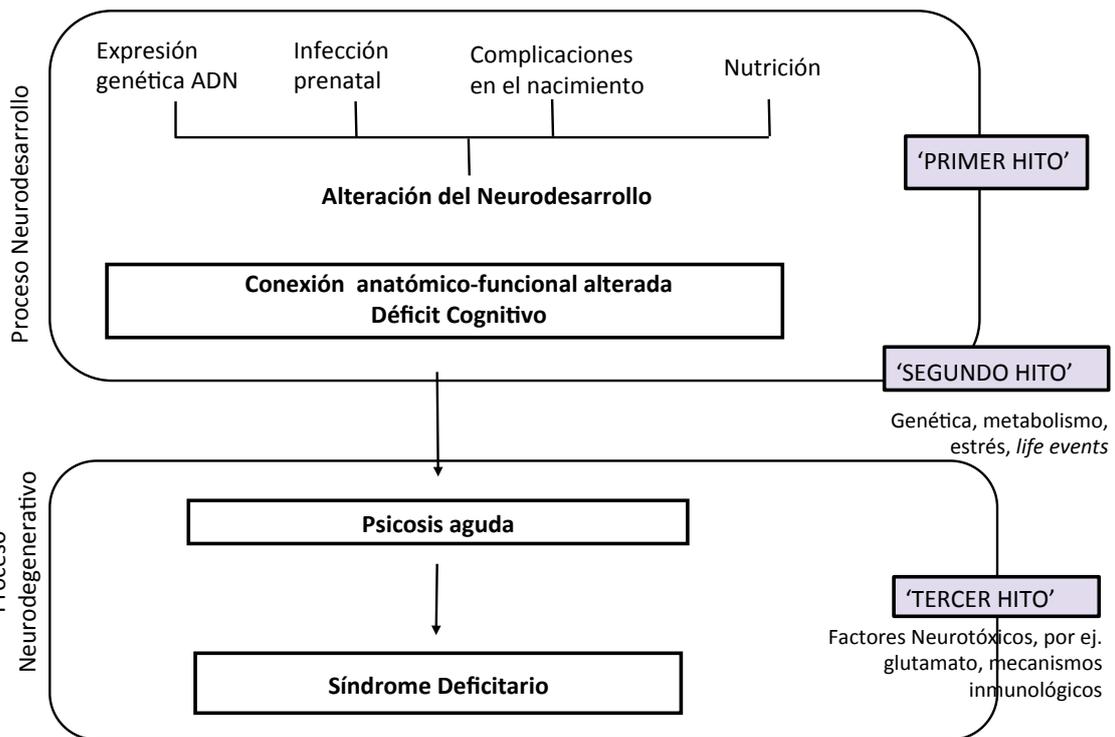


FIGURA 2. LA PSICOSIS ES UN TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO NEUROPROGRESIVO



Fuente: R. Bottlender et al., 2001; H. J. Möller, 2006.

FIGURA 3. MODELO NEUROBIOLÓGICO DE LA PSICOSIS



Fuente: H. J. Möller, 2006.

FIGURA 4. PATOGÉNESIS DE LA PSICOSIS

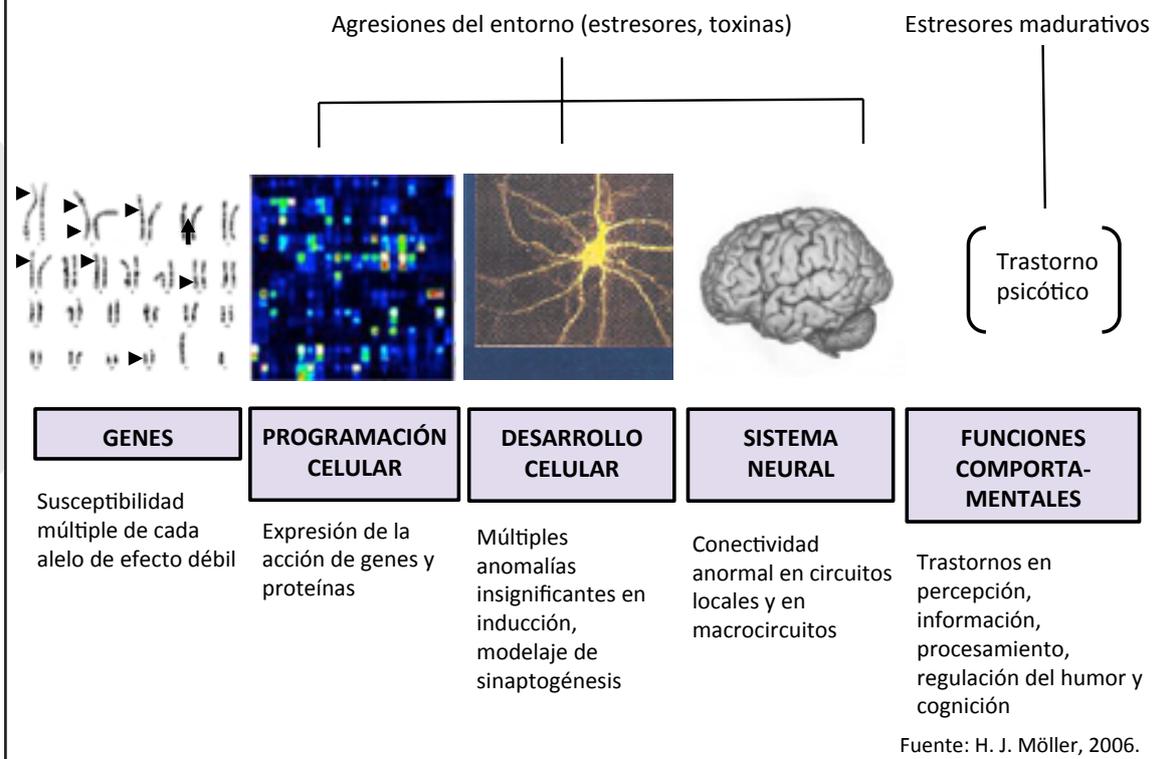


FIGURA 5. MODELO ESTRÉS-VULNERABILIDAD

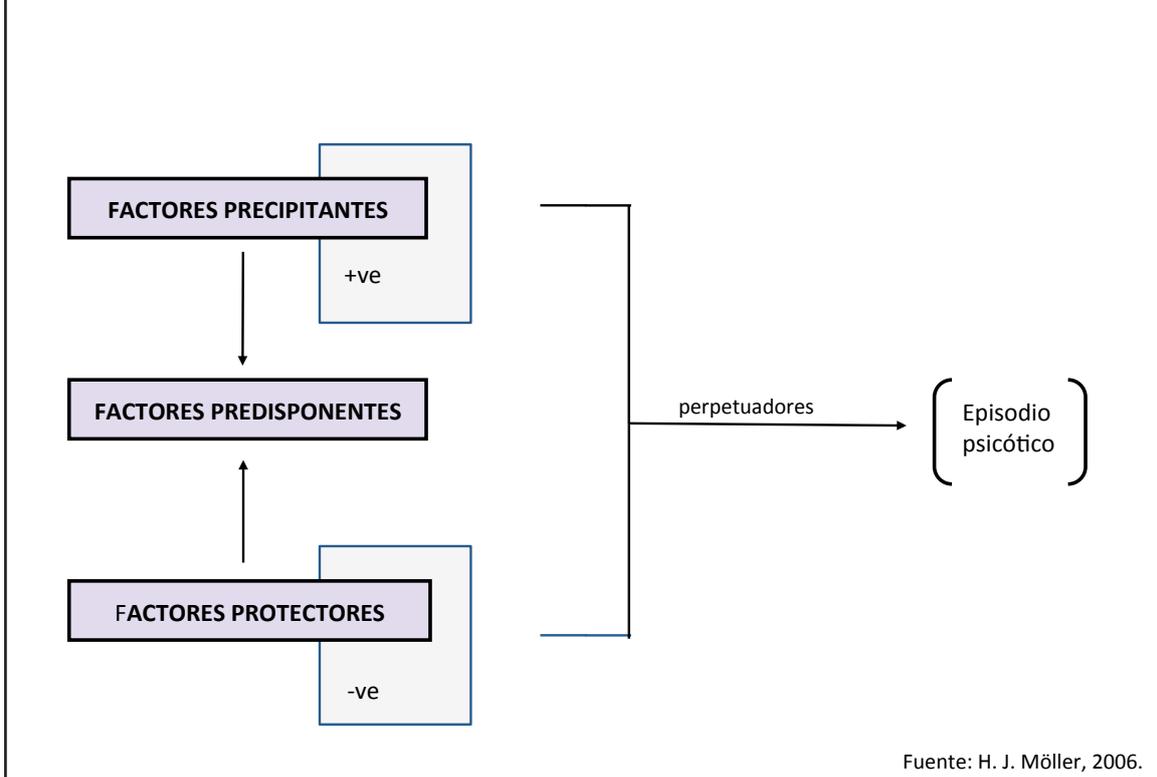
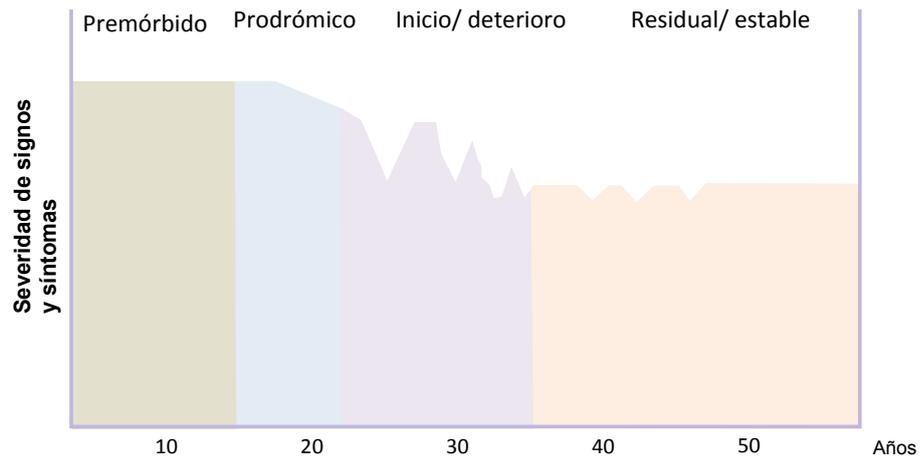


FIGURA 6. HISTORIA NATURAL DE LA PSICOSIS

La vulnerabilidad hacia la esquizofrenia se debe a una diátesis en el neurodesarrollo, pero su morbilidad y deterioro se deben a la progresión patofisiológica tras su inicio.

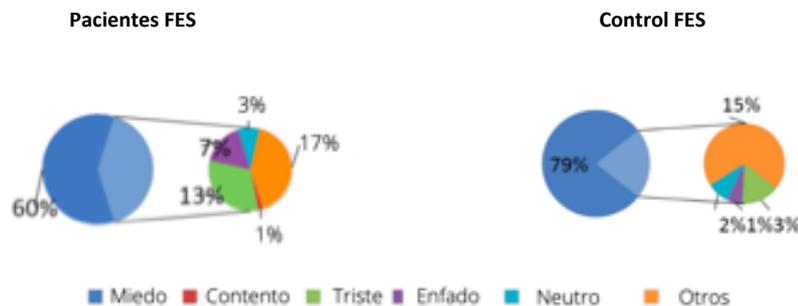


Fuente: H. J. Möller, 2006.

FIGURA 7. RECONOCIMIENTO FACIAL DE LOS AFECTOS EN PACIENTES EN LOS PRIMEROS ESTADIOS DE LA ESQUIZOFRENIA

Los pacientes con primeros brotes psicóticos muestran deficiencias en el reconocimiento de emociones faciales, pero esas deficiencias no están presentes (totalmente) en las primeras etapas de la enfermedad.

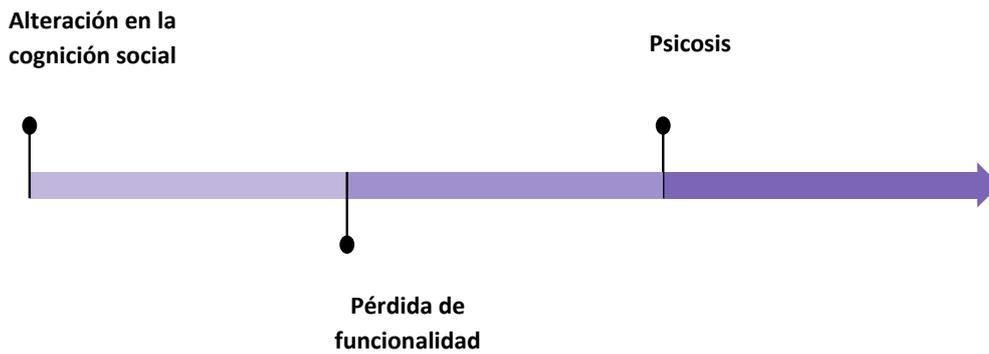
Existe evidencia de que la acción social deteriorada está específicamente relacionada con la competencia y el funcionamiento sociales.



$\chi^2(4) = 7.911, p = .095$

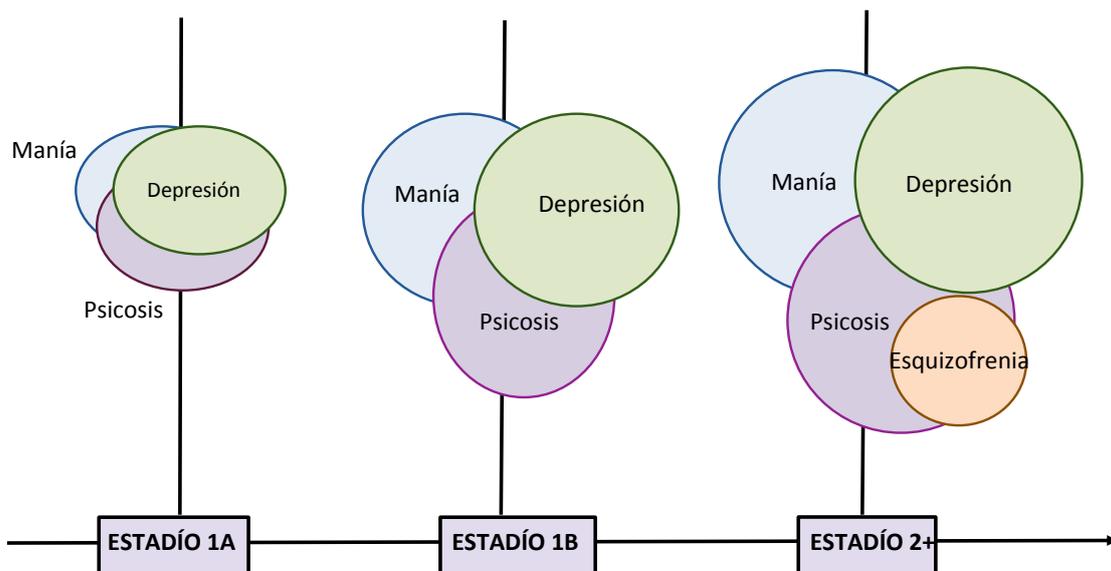
Fuente: V. Romero; L. Aguado; J. L. Pedreira y cols., 2016.

FIGURA 8. EVOLUCIÓN DE LA COGNICIÓN SOCIAL EN LA PSICOSIS



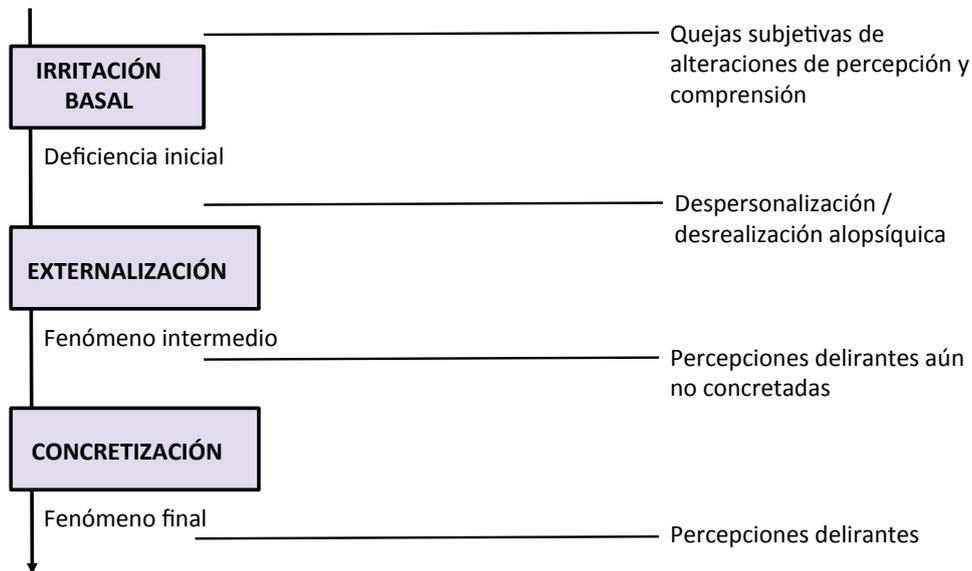
Fuente: P. McGorry; J. L. Pedreira y S. Quirós, 2015.

FIGURA 9. ¿ESTADÍOS PLURIPOTENCIALES Y FLUIDOS?



Fuente: P. McGorry; J. L. Pedreira y S. Quirós, 2015.

TABLA 1. DE LOS SÍNTOMAS BÁSICOS A LOS SÍNTOMAS DE ESQUIZOFRENIA



Fuente: G. Huber y G. Gross, 1989.

BIBLIOGRAFÍA

Addington, J., Penn, D., Woods, S. W., Addington, D. y Perkins, D. O. (2008). Social Functioning in Individuals at Clinical High Risk for Psychosis. *Schizophrenia Research*, 99 (1-3), 119-124. (doi: 10.1016/j.schres.2007.10.001.)

Bellack, A. S., Sayers, M., Mueser, K. T. y Benett, M. (1994). Evaluation of social problem solving in schizophrenia. *Journal of Abnormal Psychology*, 103, 371-378.

Bottlender, R., Strauss, A. y Möller, H. J. (2000). Impact of duration of symptoms prior to first hospitalisation on acute outcome in 998 schizophrenic patients. *Schizophrenia Research*, 44, 145-150.

Brüne, M. (2005). Theory of mind in schizophrenia: a review of the literature. *Schizophrenia Bulletin*, 31 (1), 21-42.

Conrad, K. (1958). *Die beginnenden Schizophrenie*. Stuttgart: Georg Thieme Verlag.

Corrigan, P. W. (1998). The impact of stigma on severe mental illness. *Cognitive and Behavioral Practice*, 5 (2), 201-222.

Davis, J., Eyre, H., Jacka, F. N., Dodd, S., Dean, O., McEwen, S., et al. (2016). A review of vulnerability and risks for schizophrenia: Beyond the two hit hypothesis. *Neuroscience &*

Biobehavioral Reviews, 65, 185-194. (doi: 10.1016/j.neubiorev.2016.03.017.)

De Haan, L. y Bakker, J. M. (2004). Overview of neuropathological theories of schizophrenia: from degeneration to progressive developmental disorder. *Psychopathology*, 37 (1), 1-7.

Edwards, J., Wadley, V., Myers Re., Roenker, D. L., Cissell, G. y Ball, K. (2002). Transfer of a speed of processing intervention to near and far cognitive functions. *Gerontology*, 48 (5), 329-340.

Fernandes, J. M., Cajão, R., Lopes, R., Jerónimo, R. y Barahona-Corrêa, J. B. (2018). Social Cognition in Schizophrenia and Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review and Meta-Analysis of Direct Comparisons. *Frontiers in Psychiatry*, 24 (9). (doi: 10.3389/fpsy.2018.00504)

Frith, C. D. y Corcoran, R. (1996). Exploring 'theory of mind' in people with schizophrenia. *Psychological Medicine*, 26 (3), 521-530.

Griesinger, W. (1845). *Die Pathologie und Therapie der psychischen Krankheiten*, Stuttgart: O. ed., L861 (2.a ed.), L867 (3.a ed.). Versión en inglés: *Mental Pathology and Therapeutics*. Trad. de la 2ª ed. Alemana. New York: William Wood & Company, 1882. Versión en castellano "Patología y Terapéutica de las enfermedades mentales". 2 tomos. Buenos Aires: Ed. Polemos, 1997.

- Grivois, G. H.** (1998). *La schizofrenia debutante*. París: John Libbey Eurotexte, coll. Pathologie, Science Formation.
- Henderson, A. R.** (2013). The impact of social cognition training on recovery from psychosis. *Current Opinion in Psychiatry*, 26 (5), 429-432.
- Huber, G. y Gross, G.** (1989). The concept of basic symptoms in schizophrenia and schizoaffective psychosis. *Recenti Progr Med.*, 80, 646-652.
- Jablensky, A., McNeil, T. F. y Morgan, V. A.** (2017). Barbara Fish and Sort History of the Neurodevelopmental Hypothesis of Schizophrenia. *Schizophrenia Bulletin*, 43 (6), 1158-63. (doi:10.1093/schbul/sbx094)
- Jager, M., Hintermayr, M., Bottlender, R., Strauss, A. y Möller, H. J.** (2003). Course and outcome of first-admitted patients with acute and transient psychotic disorders (ICD-10: F 23). *European Archives of Psychiatry and Clinical Neuroscience*, 225, 209-215.
- Kandel, E. (Edt).** (2005). *Psychiatry, Psychoanalysis, and the New Biology of Mind*. New York: American Psychiatric Association Publishing.
- Kee, K. S., Qreen, M. F., Mintz, J. y Brekke, J. S.** (2003). Is Emotion Processing a Predictor of Functional Outcome in Schizophrenia? *Schizophrenia Bulletin*, 29 (3), 487-497.
- Kohler, C. y Brennan, A.** (2004). Recognition of facial emotions in schizophrenia. *Current Opinion in Psychiatry*, 17 (2), 81-86.
- Lahera Forteza, G. y Vargas Aragón, M. L.** (2011). Asignación de relevancia: una propuesta para el término inglés Saliencia. *Actas españolas de psiquiatría*, 39 (4), 271-272.
- Lewis, D. A. y Levitt, P.** (2002). Schizophrenia as a disorder of neurodevelopment. *Annual Review of Neuroscience*, 25, 409-432.
- Llopis, B.** (1954). La psicosis única. *Archivos de Neurobiología*, 17, 2-39 y 141-163.
- McGorry, P. y Jackson, H. J.** (Edts). (1999). *The recognition and management of Early Psychosis*. Cambridge: Cambridge University Press.
- McGurk, S. R. y Meltzer, H. Y.** (2000). The Role of Cognition in Vocational Functioning in Schizophrenia. *Schizophrenia Research*, 45, 175-184. (doi.org/10.1016/S0920-9964(99)00198-X)
- Möller, H. J. y Von Zerssen, D.** (1995). Course and outcome of schizophrenia. En S. R. Hirsch y D. R. Weinberger (Ed), *Schizophrenia* (p106-127). Oxford: Blackwell Science.
- Möller, H. J., Bottlender, R., Gross, A., Hoff, P., Wittmann, J., Wegner, U., et al.** (2002). The Kraepelinian dichotomy: Preliminary results of a 15-year follow-up study on functional psychoses: Focus on negative symptoms. *Schizophrenia Research*, 56, 87-94.
- Möller, H.** (2003). Bipolar Disorder and Schizophrenia: Distinct Illnesses or a Continuum. *Journal of Clinical Psychiatry*, 64, 23-27.
- Möller, H. J.** (2006). *Neurodevelopmental approach on Schizophrenia*. Madrid: Avances en Psiquiatría.
- Monti, P. M.** (1987). Social perception and communication skills among schizophrenics and nonschizophrenics. *Journal of Clinical Psychology*, 43 (2). (doi.org/10.1002/1097-4679(198703)43:2<197::AID-JCLP2270430206>3.0.CO;2-1)
- Pantelis, C., Pantelis, C., Yücel, M., Wood, S. J., McGorry, P. y Velakoulis, D.** (2003). Early and late neurodevelopmental disturbances in schizophrenia and their functional consequences. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry*, 37 (4), 399-406.
- Pedreira, J. L., Quirós, S. y McGorry, P.** (2015). Social Cognition and her Clinical Expression in Early Psychosis. En *International Congress of Clinical and Health Psychology with Children and Adolescents, noviembre 2015*. Madrid
- Pedreira, J. L. y González de Dios, J.** (2017). Trastornos generalizados del desarrollo: Evaluación diagnóstica e intervención para pediatras de Atención Primaria con criterios de evidencia científica. *Revista de Pediatría de Atención Primaria*, 19 (74), 93-102.
- Pedreira, J. L.** (2018). *Entorno clínico del autismo y los autismos en la infancia: del TEA a la comprensión psicopatológica*. Madrid: Ed. Académica Española.
- Pelphrey, K., Adolphs, R. y Morris, J. P.** (2004). Neuroanatomical substrates of social cognition dysfunction in autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10 (4), 259-271.
- Penn, D. L., Mueser, K. T., Doonan, R., Blanchard, J. J., Bellack, A. S., Nishith, P. y DeLeon, J.** (1996). Emotion recognition and social competence in chronic schizophrenia. *Journal of Abnormal Psychology*, 105 (2), 271-275.
- Pinkham, A. E., Hopfinger, J. B., Pelphrey, K. A., Piven, J. y Penn, D. L.** (2008). Neural bases for impaired social cognition in schizophrenia and autism spectrum disorders. *Schizophrenia Research*, 99 (1-3), 164-175.
- Ramón, M., Moreno, J. y Pedreira, J. L.** (2002). Disfasias del desarrollo: Aproximación psicopatológica y neuropsiquiátrica. *Re-*

vista *Psiquiatría.com*. Recuperado de https://psiquiatria.com/article.php?ar=trastornos_infantiles&wurl=disfasi-as-del-desarrollo-descripcion-psicopatologica-y-neuropsiquiatrica.

Rapin, I. (2002). *The Autistic-Spectrum Disorders. The New England Journal of Medicine*, 347 (1-5), 302-303.

Remschmidt, H. (2001). *Schizophrenia in Children and Adolescents*. Cambridge: Cambridge University Press.

Romero, V., Aguado, L., Pedreira, J. L. y cols. (2016). Facial affect recognition in early and late-stage schizophrenia patients. *Schizophrenia Research*, 172, 177-183.

Saiz Ruiz, J., Vega Sánchez, D. y Sánchez Páez, P. (2010). Bases Neurobiológicas de la Esquizofrenia. *Clínica y Salud*, 21 (3), 235-254. (doi.org/10.5093/cl2010v21n3a3)

Sasson, N., Pinkham, A., Carpenter, K. L. H y Belger, A. (2011). The benefit of directly comparing autism and schizophrenia for revealing mechanisms of social cognitive impairment. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 3 (2), 87-100. (doi: 10.1007/s11689-010-9068-x)

Silva, P. A., Williams, S. y Megee, R. (1987). A longitudinal study of children with developmental language delay at age three: later intelligence, reading and behavior problems. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 29, 630-640.

Spark, B. F., Shaw, D. W., Echelard, D., Maravilla, K. R., Munson, J. y Dager, S. R. (2002). Brain structural abnormalities in young children with autism spectrum disorder. *Neurology*, 59, 184-192.

Sprong, M., Schothorst, P., Vos, E., Hox, J. y Van Engeland, H. (2007). Theory of mind in schizophrenia: meta-analysis. *British Journal of Psychiatry*, 191, 5-13.

Thompson, A. D., Bartholomeustz, C. y Yung, A. (2011). Social cognition deficits at the 'ultra high risk' for psychosis population: a review of literature. *Early Intervention in Psychiatry*, 5 (3), 192-202.

Thompson, A. (2014). Social cognition in early psychosis: a potential target for early intervention?. Melbourne: Orygen Research Centre.

Van Donkersgoed, R. J., et al. (2015). Social Cognition in Individuals at Ultra-High Risk for Psychosis: A Meta-Analysis. *Plos One*, 10 (doi.org/10.1371/journal.pone.0141075)

Van Os, J., Jones, P., Sham, P., Bebbington, P. y Murria, R. M. (2000). Risk factors onset and persistent of psychosis. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 33, 596-605.

Van Os, J., Krabbendam, L., Myin-Germeys, I. y Delespaul, P. (2005). The schizophrenia environment. *Current Opinion in Psychiatry*, 18 (2), 141-145.

Vauth, R., Rüsçh, N., Wirtz, M. y Corrigan, P. W. (2004). Does social cognition influence the relation between neurocognitive deficits and vocational functioning in schizophrenia? *Psychiatry Research*, 128 (2), 155-65.

Velthorst, E. y De Haan, L. (2014). Social dysfunction of young persons with an ultra high risk of developing first-episode psychosis. *Tijdschrift Voor Psychiatrie*, 56 (1), 40-49.

Wiener, D. y Rybakowski, J. (2006). Disturbances of social cognition in schizophrenia. *Journal Psychiatria Polska*, 40 (2), 205-218.

Wood, S. J., Pantelis, C., Yung, A. R., Velakoulis, D. y McGorry, P. (2009). Brain changes during the onset of schizophrenia: implications for neurodevelopmental theories. *Med J Aust* 2009; 190 (4): S10. (doi: 10.5694/j.1326-5377.2009.tb02367.x)

Woods B. T. (1998). Is schizophrenia a progressive neurodevelopmental disorder? Toward a unitary pathogenetic mechanism. *American Journal of Psychiatry*, 155, 1661-1670.

Yung, A. R., Yuen, H. P., McGorry, P. D., et al. (1998). Can we predict onset of first episode psychosis in a high risk group? *International Clinical Psychopharmacology*, 13 (1), 23-30.



Dilemas actuales en el autismo infantil (5): Dilemas clínicos

INTRODUCCIÓN

Ya hemos realizado una introducción a este tipo de dilema en diversos aspectos fundamentales: la ética en el diagnóstico clínico y las bases estructurales del autismo infantil (Pedreira, 2017 y 2019). Se entiende desde la perspectiva de la existencia real de elementos clínicos que se encuentran en debate en la comunidad científica, en los profesionales, en diferentes agencias asistenciales de la comunidad y ello repercute en las familias. La existencia de este equívoco acontece por la constatación de un gran dilema clínico: el autismo es o no es un trastorno mental.

De la existencia de estas dudas, de estas cuestiones científico-técnicas, de este dilema clínico y asistencial van a surgir todas las “versiones” terapéuticas, algunas de las cuales llegan a lo insólito en los equívocos que plantean.

Vamos a plantear el estado de la cuestión, el dilema de la clínica en el autismo y su relación o no con los cuadros psicóticos en la infancia y la adolescencia. Yo diría que es un dilema modelo yo-yo, pues a lo largo del tiempo ha transcurrido por todas las etapas, la actual es verdaderamente apasionante pues parece diseñada por alguien que se llena de contradicciones y se realiza pregunta tras pregunta.

EL ESTADO DE LA CUESTIÓN DE LA RELACIÓN ENTRE PSICOSIS Y AUTISMO

En la Tabla I se exponen los resultados de investigaciones de diversos autores en torno a este tema, recopilados por Ballesteros (2005). El punto de partida es el diagnóstico de cuadros psicóticos en la infancia, en concreto de estudios sobre esquizofrenia infantil, y averiguar si habían tenido el diagnóstico de Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) o Trastornos del Espectro Autista (TEA).

Cantor y Evans (1982) estudian 30 casos de psicosis infantil a los que se les había diagnosticado TGD en el 20% de los casos antes de los 30 meses de edad. Watkins et al. (1988) estudiaron 18 casos de psicosis infantil, el 39% de los casos tenían un diagnóstico previo de autismo infantil y en el 17% el diagnóstico fue de TGD no especificado. Asarnov y Tanguay (1988), en la UCLA, estudiaron 35 casos de psicosis infantil; en sus antecedentes constaba que en el 26% de los casos el diagnóstico fue de autismo y en el 40% aparecían síntomas aislados de la serie autista como ecolalias, estereotipias y/o intereses inusuales. En un estudio del Centro Federal de Salud de EE. UU., Alagaband-Rad et al. (1997) estudiaron 23 casos de psicosis infantil, en ellos aparecieron síntomas de TGD en el 36% y el diagnóstico de autismo en el 13%. El estudio de más prestigio y el que ha recopilado más casos es el llevado a cabo por Sporn, Rapoport et al. (2004), en el que estudiaron 75 casos de psicosis infantil, con antecedentes de diagnóstico de TGD en el 25% de los casos.

Como ejemplo, nos vamos a centrar en el Síndrome de Asperger. Si nos centramos en el campo de la psicopatología podemos incluir varias líneas de investigación (Tabla II): la Personalidad Esquizoide de la Infancia, descrita por Wolff (1964); en la década de los sesenta-setenta del pasado siglo, Misès desarrolla una sistematización acerca de la denominada Disarmonía Evolutiva; mediada la década de los ochenta, Cohen (1986) describe el cuadro denominado Multiplex Developmental Disorder (MDD, Trastorno Múltiple del Desarrollo) y unos años más tarde McKenna, Rapoport et al. (1998) describen un cuadro denominado Multidimensionally Impaired Disorder (MID, Trastorno con Discapacidades Multidimensionales). Básicamente, la Disarmonía Evolutiva de Misès, el MDD de Cohen y el MID de Rapoport son el mismo cuadro clínico con equivalencias sintomáticas fundamentales, donde ha dominado, posiblemente, la personalidad de los autores. El grupo Zero to Three National Center for Clinical Infant Programs elaboró un documento de gran trascendencia y complejidad, publicado originalmente en el año 1994 y con diversas revisiones posteriores: Diagnostic Classification 0-3: Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood. En esta clasificación, aceptan esta categoría a la que estamos haciendo referencia, pero con la terminología de Cohen, es decir, la MDD. Personal y profesionalmente, opino que las de Misès y Rapoport son más dinámicas y con una perspectiva de evolución positiva.

Hasta ahora hemos expuesto la perspectiva psicopatológica, pero en los últimos diez o quince años se está introduciendo la perspectiva neuropsicológica, con sus características de clasificar los trastornos, también en el caso de los trastornos autistas. En concreto, en los casos de síndrome de Asperger se iniciaron hace más de veinticinco años, más de treinta años en el Trastorno Semántico-Pragmático descrito por Rapin y Allen (1983); a medida que fueron progresando en este campo, Rourke (1989) lo denomina Síndrome de falta de habilidad verbal (Nonverbal Disability Syndrome, NLD) y más recientemente se incorporan los problemas de aprendizaje del lóbulo derecho de Ellis, Fraser y Deb (1994).

La gran dispersión de todo lo que hemos manifestado es la expresión del grado de desconocimiento en el que aún estamos. En un grupo de investigación convocado por el Ministerio de Sanidad, en el que tuve el placer de participar, los especialistas en Radiología (por la RMN funcional y los PET) y los genetistas explicaban la dispersión de los resultados que obtenían por la falta de homogeneidad de las muestras clínicas seleccionadas y que ellos sospechaban que no se remitían solamente los casos de autismo, sino otros procesos con el marchamo de autismo sin serlo, algo así como que el diagnóstico de autismo

se había transformado en un cajón de sastre diagnóstico para procesos indeterminados. Me supuso un punto de inflexión para reflexionar sobre estos procesos y para incrementar mi exigencia a la hora de diferenciar entre el síntoma de autismo en la terminología de Bleuler y el proceso de autismo en el criterio de Kanner.

Una expresión de lo referido en el párrafo precedente se desarrolla en múltiples publicaciones de muchas asociaciones de familiares y por algunos psicopedagogos que mantienen el criterio de que “el autismo no es una enfermedad, no es la consecuencia de un bloqueo afectivo debido a una educación inadecuada, no es algo exótico o poco frecuente, no es siempre sinónimo de altas capacidades intelectuales, no es una incapacidad absoluta para mostrar afecto y relacionarse, no es un trastorno infantil, no es un comportamiento por el que una persona se “aisla” voluntariamente del mundo externo y no es un trastorno que impide aprender”. Se mezcla un poco de todo sin orden preciso y parece más una tabla reivindicativa que una serie de criterios con aplicación clínica y científico-técnica, pero hay que conocerlo porque está en las redes sociales, las familias lo consultan y muchos profesionales lo difunden, somos partidarios de “no entrar al trapo” y limitarnos a exponer en cada caso lo que vemos y cómo lo vemos.

AGRUPACIÓN Y ESPECIFICIDAD SINTOMÁTICAS

Hace unos treinta años, en mi tesis doctoral, recogía la prevalencia de los trastornos autistas y psicóticos en la infancia, era la época de mayor debate acerca de la relación entre ambos procesos (Fig. 1). Se realizó con un instrumento muy sofisticado cual era el Registro Acumulativo de Casos Psiquiátricos (RACP) y la prevalencia resultante fue del 6,78% de la prevalencia anual del dispositivo asistencial especializado. Efectivamente, había cuadros que inicialmente se diagnosticaban como autismo y que padecieron una psicosis infantil y en otros casos se diagnosticaban de psicosis infantil y tenían un diagnóstico previo de autismo, es decir coincidíamos con el trabajo posterior de Rapoport y cols. (2004).

Recogimos y sistematizamos la clínica en varios ejes y estudiamos la presencia sintomática en estos casos en relación con el conjunto de la demanda y los resultados fueron muy interesantes: en el eje fenomenológico (Tabla III), los síntomas que casi obtuvieron una significación estadística se referían a la presencia de rabietas, obteniendo ya una significación estadística la inquietud psicomotriz, el retraso del lenguaje, las reacciones de cólera, las reacciones de ansiedad (presentación diurna, en las relaciones interpersonales, de tipo obsesivo-compulsivo y ansiedad generalizada y difusa); de igual forma, aparecía la presencia del maltrato institucional que hoy se denuncia con mucha frecuencia. Los síntomas que más significación estadística obtuvieron fueron los relativos al retraso psicomotor, retraso madurativo global, las reacciones de ansiedad de tipo fóbico, la presencia de disforia en todos los contextos de desarrollo de la vida de estos niños, la presencia de ecolalias y estereotipias y la tendencia a la hiperfagia.

En cuanto al nivel intelectual (Tabla IV y V), lo más significativo era que estaba tan afectado por el cuadro general que no era fiable evaluarlo, por ello preferimos aceptar las áreas cognitivas que tenían más posibilidades de desarrollo, en el sentido que lo contemplan las inteligencias múltiples de Gardner. Tres datos son muy significativos en el orden de las realizaciones prácticas de estos casos: la falta y/o dificultades manifiestas de atención inherentes a la expresión sintomática y estructural del cuadro clínico, por lo que no debe ser considerado como comorbilidad. En segundo lugar, era muy patente la gran disarmonía entre las áreas verbal y manipulativa, con mucho mayor puntaje en lo relativo a las cosas que hacía en relación con la escasa expresión verbal de lo que realizaba. La consecuencia de los dos factores anteriores era un retraso escolar y de aprendizaje muy manifiesto.

Otro apartado de gran interés se encuentra en el estado de las pruebas de exploración clínica. Las clásicas como el dibujo (Fig.2) están muy devaluadas, aunque se obtenga información tan rica como es el caso de este dibujo de un niño de 7 años que había sido diagnosticado de autismo y, en ese momento, ya tenía una clínica de psicosis infantil. El caso es que a muchos profesionales no les agrada este tipo de exploración.

En la fig. 3, mostramos el resultado más común en las exploraciones realizadas con Tomografías por Emisión de Positrones (PET) PET-FDG: se muestra y señalamos el hipometabolismo intenso en la zona talámica de forma bilateral, así como el hipometabolismo en las zonas órbito-frontal y temporal (sistema límbico). No son datos diagnósticos, sino que están en investigación, sobre todo para unir a las exploraciones neuropsicológicas de la funcionalidad de esas zonas y su relación con los síntomas clínicos.

Otra técnica de exploración neurorradiológica es el SPECT (Fig. 4), que resulta de utilidad para el diagnóstico diferencial entre autismo y otros procesos del neurodesarrollo que afectan al lenguaje, como son las afasias del desarrollo o audiomudez, aparecen con claridad las zonas de hipocaptación-blanquecinas, tanto en su localización cerebral como en su extensión de afectación anatómica.

EL CURSO EVOLUTIVO

La fig.5 nos muestra cuatro posibilidades de evolución psicopatológica de los cuadros psicóticos y del autismo en la infancia (Manzano y Palacio, 1983), partiendo de los núcleos más autistas y/o de replegamiento autístico, tan frecuentes en el curso evolutivo. Dichas posibilidades evolutivas son: el autismo, la simbiosis, la disociación y la deficiencia. Ninguno de ellos se presenta como perfil puro, sino que suele presentarse con caracteres mixtos en los que domina más un aspecto u otro. Estos perfiles han sido construidos teniendo en cuenta varios aspectos clínicos y evolutivos: relaciones objetales, mecanismos defensivos, estilos cognitivos y caracteres fenomenológicos. Otra característica de estos perfiles es la de presentarse de forma móvil durante un tiempo, pero dependiendo de la intervención que se realice o de otros factores puede llegar a constituirse como una estructura fija y más permanente y con una cierta rigidez funcional para el sujeto.

En la fig. 6, mostramos las características de las barreras de paso de perfil evolutivo a perfil evolutivo (Manzano y Palacio, 1983), en el que se observa una línea divisoria entre el investimento de la actividad mental positivo hacia el lado de la simbiosis y de la disociación, mientras que su desmantelamiento estructural y funcional conduce al funcionamiento deficitario. Desde la perspectiva del investimento de la relación humana, se realiza parcialmente en el perfil simbiótico y el fracaso a la hora de completar esta evolución a la simbiosis le hace evolucionar hacia el perfil disociativo, con una destrucción de las asociaciones entre las representaciones de las personas, los afectos ligados a ellas y los objetos que las simbolizan.

En cuanto al funcionamiento estructurante del psiquismo se contempla que existen dos posibilidades de tendencias positivas: una tendencia a realizar un cierto investimento de la relación humana y, por lo tanto, de los afectos asociados y, en segundo lugar, una hiperintelectualización que tiende a desligar la correspondencia entre persona, afecto asociado y representación simbólica. Ambas posturas representan a los perfiles simbiótico y disociativo, respectivamente. Por contra, cuando el vector dominante está representado por la destrucción de toda representación mental y de las vivencias afectivas asociadas, el perfil dominante conduce al deficitario en el que se ha perdido toda ligazón mental (Fig. 6).

Con el fin de complementar los planteamientos anteriores, exponemos unas equivalencias psicopatológicas clásicas que nos puedan ayudar a comprender estas características evolutivas (Lasa, 1989), para lo que en la fig. 6 mostramos las correspondencias con organizaciones psicopatológicas de la vida adulta. Debemos señalar que todo lo anterior son solo equivalencias psicopatológicas y no superposiciones miméticas, por lo que la lectura debe realizarse con cautela y salvando las particularidades de cada entidad clínica.

Sabemos que los dos perfiles evolutivos de mejor pronóstico, dentro de la severidad, en el curso de las psicosis y el autismo en la infancia son: el perfil simbiótico y el perfil disociativo. Estas evoluciones suponen, cuanto menos, una mínima capacidad de mentalización y de desplazamiento y movilización cognitivas, bien sea hacia una simbiosis o hacia contenidos más intelectualizados y con cierta frialdad afectiva (Manzano y Palacio, 1983; Lasa, 1989).

Del repliegue autista puede evolucionar hacia el simbiótico cuando se consigue un mínimo y progresivo investimento de la relación humana con los afectos que lleva asociados y, como consecuencia, se obtiene un investimento de la actividad intelectual. Es la evolución deseada en los tratamientos intensivos y de instauración precoz. Si falla esa elaboración del acercamiento simbiótico y se desarrollan mecanismos de huida de la relación y temor hacia las vivencias afectivas asociadas a ellas, se puede predecir una evolución hacia formas narcisistas y/o esquizoides, en ambas se realiza un hiper-investimento de los contenidos intelectualizados y se instaura una característica frialdad y/o distancia afectivas. En el primer caso, la salida del repliegue autista se realiza por medio de la angustia depresiva, mientras que en el segundo camino aparece una angustia de tipo desintegrativo.

Cuando el camino hacia el investimento de la relación humana se inicia, pero resulta fallido, domina la huida relacional y emerge un sobre-investimento intelectual, que en las formas más leves puede que se organicen en torno a formas narcisísticas (border-line) con una mayor permeabilidad afectiva y relacional, pero que, en ocasiones, pueden originar formas más esquizoides con una mayor hiper-intelectualización y una menor permeabilidad afectiva y relacional. El polo extremo de la situación sería la aparición de contenidos delirantes paranoides.

El perfil evolutivo más temible, más frecuente y el que suele tener como fin si se deja a su libre evolución o el tratamiento instaurado es tardío y/o inadecuado, es el perfil deficitario. El contenido evolutivo es la destrucción de las representaciones mentales, no solo está "vacío" sino que, en ocasiones, "se vacía". Aparece entonces un automatismo mental y/o componentes auto-agresivos por la destrucción de toda representación mental y vivencias afectivas asociadas. Esta desunión de toda ligazón en los procesos mentales puede conducir a evoluciones, afortunadamente poco frecuentes, hebefrénicas hacia el lado de la disociación o hebefreno-catatónicas hacia el polo del repliegue autista; estas temibles evoluciones pueden darse en casos de institucionalización precoz, prolongada y con poca movilización de los sujetos de tipo psicoterapéutico. En el polo en el que el repliegue es máximo con persistencia o intensificación del repliegue autístico, se huye de todo tipo de relación interpersonal con evitación de los sentimientos y percepciones asociadas, siendo los casos de imposibilidad de salir del autismo y/o evoluciones hacia tipos hebefreno-catatónicos muy severos en los que la destrucción de las representaciones mentales es máxima.

La gran confusión clínica y psicopatológica que supone una nomenclatura equívoca con un sistema de clasificación de los trastornos mentales se une a la actitud ambivalente de muchos profesionales y a la presión de algunas asociaciones de familias y frente a criterios científico-técnicos rigurosos aparecen unos criterios muy discutibles, sin valor científico, pero que están muy difundidos, por lo que debemos conocerlos. Se refiere a lo que se conoce como "Grados de autismo": Nivel 1, se corresponde con Autismo leve y tiene necesidades de apoyo de escasa entidad, presenta dificultad para comunicarse o interactuar, resistencia al cambio y problemas de organización y planificación que dificultan la independencia del sujeto. Nivel 2, incluye el denominado Autismo moderado, en el que el sujeto precisa de un apoyo importante, se manifiesta con dificultad notable en las habilidades de comunicación verbal y no verbal, poca interacción con otras personas, prácticamente sin diálogos y evita cambios de rutina, pues tiene dificultades para lidiar con ellos. Por fin, el Nivel 3 se refiere al Autismo severo, precisando apoyo permanente, se manifiesta con dificultad severa en la comunicación verbal y no verbal, una gran limitación para interactuar con otras personas, no aceptan los cambios en su rutina habitual, presentan comportamientos repetitivos y restringidos que interfieren directamente en la vida de las personas que lo rodean y son dependientes de sus padres u otros adultos para realizar cualesquiera de las actividades del día a día.

Si algo manifiestan estos datos es el desconocimiento del autismo como proceso psicopatológico, la confusión entre cuadros autistas con discapacidad intelectual; lo que manifiestan estos niveles no es acerca del autismo, sino acerca de los diferentes niveles de discapacidad intelectual, del leve al profundo. Es importante señalar que también en los niños autistas y psicóticos existen funcionamientos cognitivos diferentes y los síntomas no se presentan en todos con el mismo gradiente, pero esto es muy diferente a que el autismo tenga “niveles”; otra cosa es la facilidad de trabajar según sea el perfil evolutivo, el funcionamiento cognitivo de las inteligencias múltiples y las habilidades de los terapeutas. Hay una discusión estéril: psicopedagogía versus psicoterapia, no se trata de una contraposición sino de complementariedad y ejercida por profesionales con experiencia y formación.

Desde la perspectiva clínica y psicopatológica elaboramos, para abordar este dilema clínico, dos árboles de decisión del tipo diagrama de flujos (Fig. 7 y fig. 8) que nos posicionan frente a la indefinición de las clasificaciones o del “buenismo” para conseguir apoyos, tal y como señala Allen Frances: “No hay más autistas que los que había hace veinte años. Está siendo diagnosticado cincuenta veces más frecuentemente porque los criterios cambiaron y se consiguen más servicios escolares con un diagnóstico de autismo”.

El estudio de Rapoport et al. (2004) nos señala que el 25% de los pacientes con Esquizofrenia de Comienzo Infantil (ECI), tenían diagnóstico previo de TGD (Autismo, S. Asperger y, so-

bre todo, TGD No Especificado). Ante esta constatación de la investigación, este equipo plantea dos posibilidades para investigar de forma más pormenorizada. En la primera, los comportamientos autísticos pueden constituir una respuesta inespecífica a diversas afectaciones del neurodesarrollo y estos síntomas similares a los que se presentan en el TGD podrían ser graves anomalías del desarrollo observadas posteriormente en la esquizofrenia de inicio en la adultez. Si fuera así, un subgrupo de pacientes con ECI asociado a TGD podría no ser diferente del resto de ECI en aspectos clínicos y neurobiológicos o en los factores genéticos de riesgo asociados al Autismo. La segunda vía que señalan los autores es que, de forma alternativa, el Autismo puede reflejar un factor de riesgo distinto y añadido para la ECI. En este caso, este subgrupo puede mostrar aspectos genéticos, clínicos y neurobiológicos específicos, sugiriendo una susceptibilidad incrementada para el Autismo. Dos posibilidades dignas de señalarse como dilema de tipo clínico para investigar.

Para finalizar las sugerencias de la citada investigación del grupo de Rapoport nos deja esta guinda: los pacientes esquizofrénicos de comienzo precoz (ECI) con síntomas iniciales de Autismo constituirían un subgrupo con las características de inicio precoz de los síntomas psicóticos, menor nivel intelectual, mayor gravedad, peor respuesta al tratamiento y peor evolución clínica.

Para concluir, retomamos la encrucijada clínica de los cuadros de autismo infantil y la psicosis en la infancia (Fig. 9): ¿ante qué nos encontramos? ●

TABLA I. ESQUIZOFRENIA DE INICIO EN LA INFANCIA: TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO OBSERVADOS PRECOZMENTE

AUTOR Y CASOS	HALLAZGOS	PORCENTAJE
Cantor y Evans (1982) N=30	TGD diagnosticado antes de los 30 meses	20%
Watkins et al. (1988) UCLA; N=18	Autismo infantil TGD no especificado	39,17%
Russel et al. (1988) Asarnov y Tanguay (1988) UCLA; N=35	Síntomas autísticos Ecolalias / estereotipias / intereses inusuales	26,4%
Alagaband - Rad et al. (1997) Estudio NIMH; N=23	Síntomas de TGD Autismo	36,13%
Sporn, Rapoport et al. (2004) Estudio NIMH; N=75	Diagnóstico previo de TGD	25%

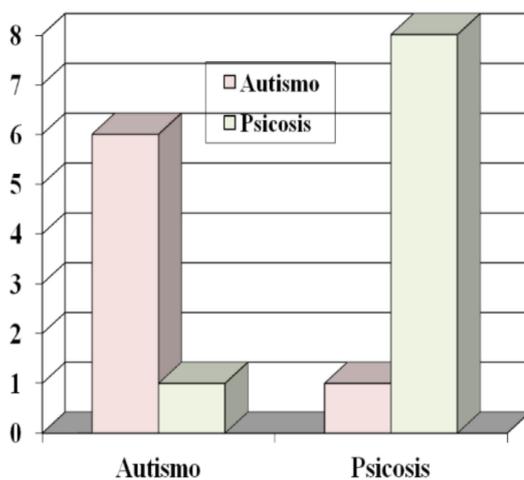
Fuente: C. Ballesteros, 2005.

TABLA II. RELACIÓN DEL SÍNDROME DE ASPERGER CON OTROS TRASTORNOS

PSICOPATOLOGÍA	FUNCIONES ESPECÍFICAS/ NEUROPSICOLOGÍA
P. esquizoide de la infancia (<i>Wolff, 1964</i>)	Semantic – Pragmatic Disorder (<i>Rapin y Allen, 1983</i>)
Disarmonía evolutiva (<i>Misès, 1977</i>)	Nonverbal Disability Syndrome - NLD (<i>Rourke, 1989</i>)
Multiplex Developmental Disorder - MDD (<i>Cohen, 1986</i>)	Right – hemisphere Learning Problems (<i>Ellis, Fraser y Deb, 1994</i>)
Multidimensionally Impaired Disorder- MID (<i>McKenna, Rapoport et al., 1998</i>)	

Fuente: C. Ballesteros, 2005 (modificada).

FIGURA 1. CASUÍSTICA ESTUDIADA DE AUTISMO Y PSICOSIS INFANTIL



Prevalencia cuadros psicóticos/autismo: 6.78%

Características generales de la investigación:

- *Prevalencia anual con RACP
- *Criterios PBP: media
- *N total = 221
- *Niños: 147 (66.5%)
- *Niñas: 74 (33.5%)
- *Tasa Prevalencia: 14.8%
- *Tasa Frecuentación: 78.5%

Fuente: J. L. Pedreira, 1990.

TABLA III. FENOMENOLOGÍA ESTADÍSTICAMENTE SIGNIFICATIVA PRESENTE EN PSICOSIS Y AUTISMO EN RELACIÓN CON EL RESTO DE DEMANDA PSIQUIÁTRICA (*)

Rabietas	<0.1	Malos tratos institucionales	<0.01
Inquietud	<0.05	Retraso psicomotor	<0.001
Retraso lenguaje	<0.01	Retraso madurativo global	<0.001
Cóleras	<0.01	Reacción ansiedad tipo fóbico	<0.001
Reacción ansiedad diurna	<0.01	Disforia en todos los contextos	<0.001
Reacción ansiedad relaciones interpersonales	<0.01	Estereotipias y ecolalias	<0.001
Reacción ansiedad obsesivo compulsivo	<0.01	Bulimia e hiperfagia	<0.001
Reacción ansiedad generalizada y difusa	<0.01		

(*) Alguna celda con N<5, en la mayoría corresponde a ausencia del ítem expresado

Fuente: J. L. Pedreira, 1990.

TABLA IV. NIVEL INTELECTUAL EN EL AUTISMO Y PSICOSIS INFANTIL

	AUTISMO	PSICOSIS	RESTO DE DEMANDA PSIQUIÁTRICA
Normal	0	2	157
Límite	0	1	34
Retraso mental discreto	0	0	6
Retraso mental moderado	0	1	2
Retraso mental grave	3	0	0
Retraso mental profundo	1	0	0
Afectado por el déficit	2	4	6

Grados de libertad: 12

Significativo para $p < 0.001$

Fuente: J. L. Pedreira, 1990.

TABLA IV. DIFICULTADES PRÁXICAS EN AUTISMO Y PSICOSIS INFANTIL (*)

Dificultades prácticas	<i>p</i>
Dificultades escolares	<0.01
Déficit de atención	<0.05
Disarmonia verbal y manipulativa	<0.001

(*) Alguna celda con N<5, en la mayoría corresponde a ausencia del ítem expresado

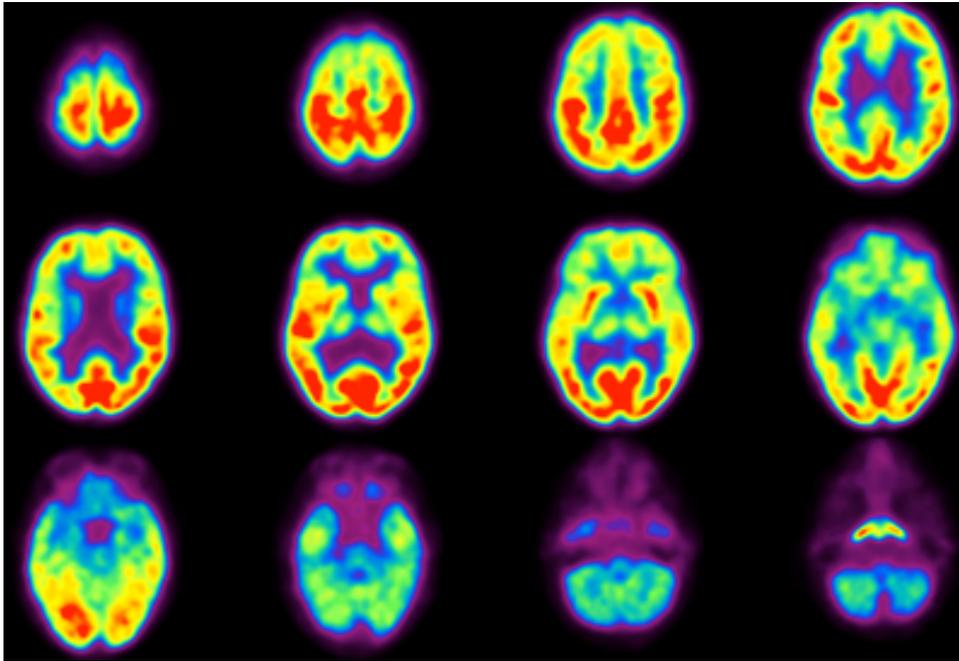
Fuente: J. L. Pedreira, 1990.

FIGURA 2. DIBUJO DE UN NIÑO PSICÓTICO DE 8 AÑOS DE EDAD



“Madre que tiene un niño, sale porque le está comiendo por dentro a la madre”

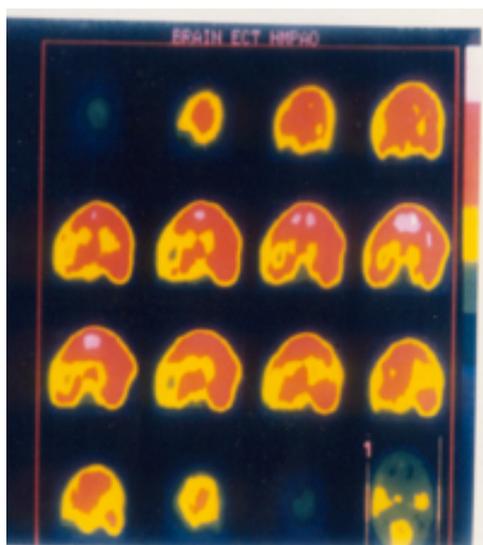
FIGURA 3. PET-FDG



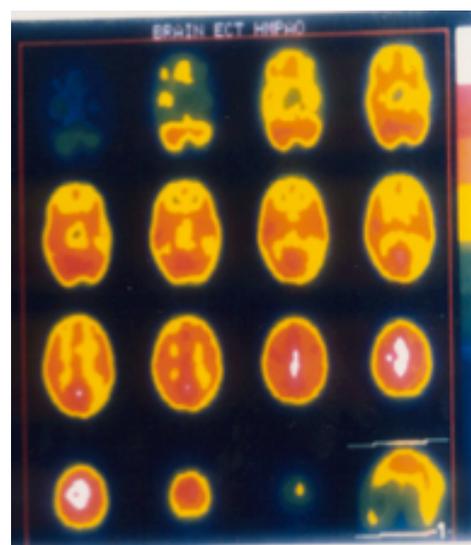
Hipometabolismo intenso talámico bilateral, orbitofrontal y temporal (sistema límbico)

Cortesía: Dr. J. A. Maldonado (PET Complutense).

FIGURA 4. SPECT

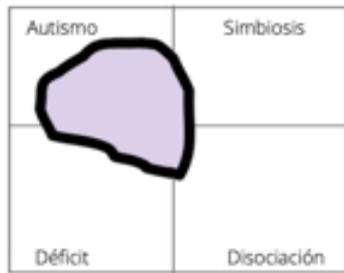


CORTE SAGITAL: se observa con claridad las zonas de hipocaptación -blanquecinas- tanto en su localización como en su extensión.

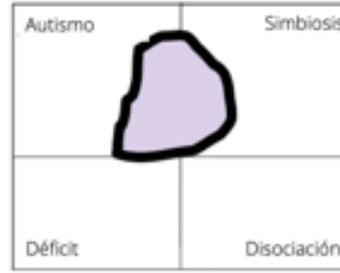


CORTE CORONAL: se observa con claridad las zonas de hipocaptación -blanquecinas- tanto en su localización como en su extensión.

FIGURA 5. ESPECTRO DEL FUNCIONAMIENTO PSÍQUICO EN LAS FORMAS CLÍNICAS DEL AUTISMO EN LA INFANCIA



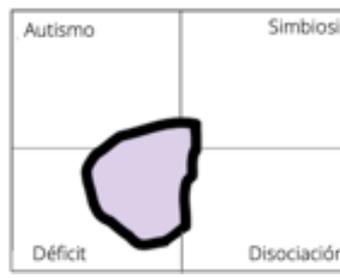
Predominio mecanismos autísticos:
Autismo



Predominio mecanismos simbióticos:
Psicosis simbiótica



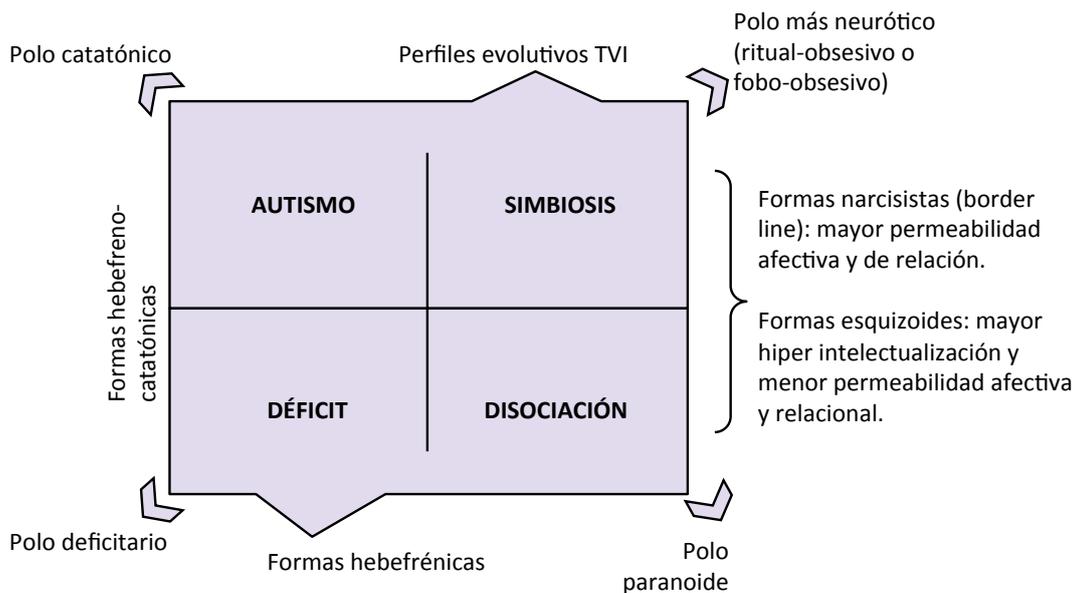
Predominio mecanismos disociativos:
Esquizofrenia infantil



Predominio mecanismos deficitarios:
Psicosis deficitaria

Fuente: A. Lasa, 1989.

FIGURA 6. CORRELACIÓN ENTRE POLOS EVOLUTIVOS, AUTISMO INFANTIL Y ENTIDADES CLÍNICAS; PSICOSIS EDAD ADULTA



Fuente: J. Manzano, 1983; A. Lasa, 1989 (actualizado por J. L. Pedreira, 2008).

FIGURA 7. ENCRUCIJADA DIAGNÓSTICA EN EL AUTISMO INFANTIL/TGD (PDD)/TEA o.../1

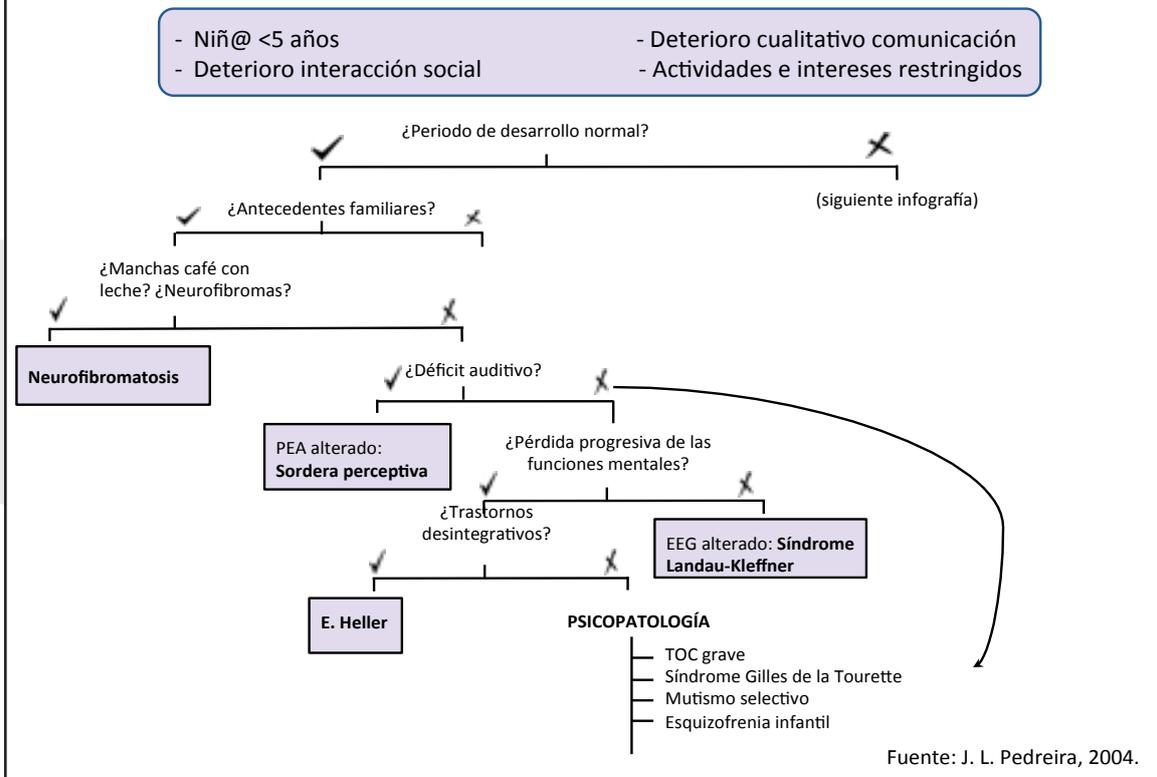


FIGURA 8. ENCRUCIJADA DIAGNÓSTICA EN EL AUTISMO INFANTIL/TGD (PDD)/TEA o.../2

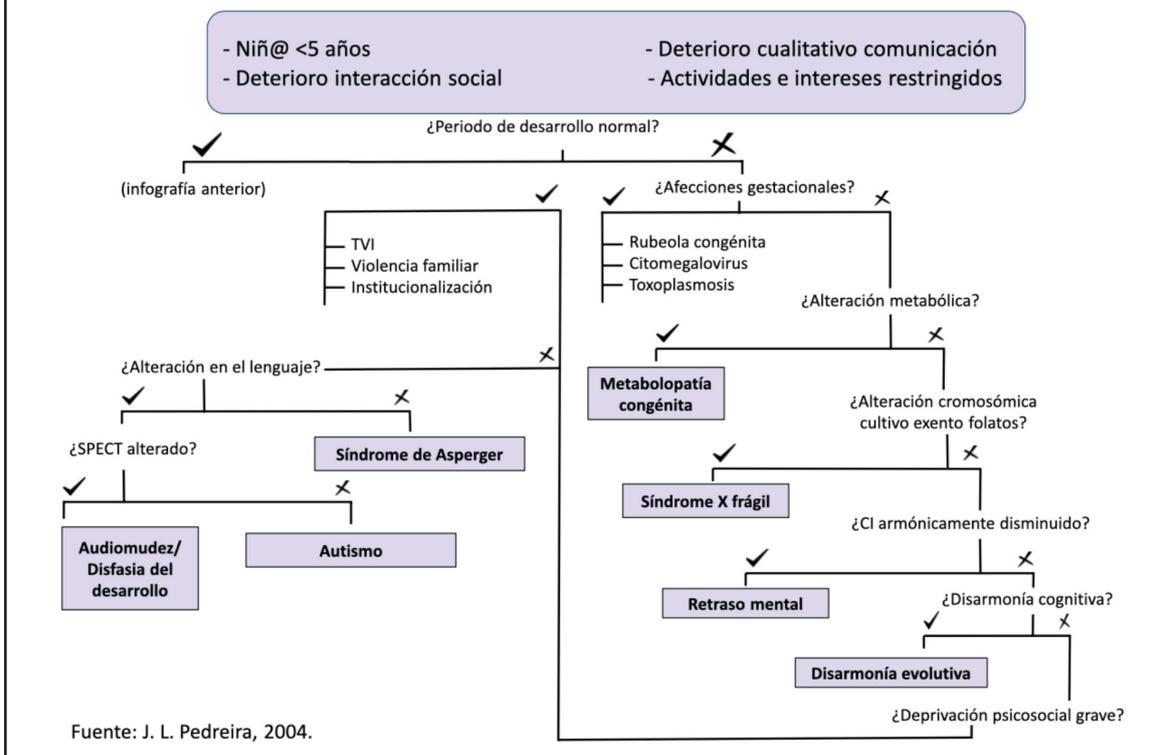
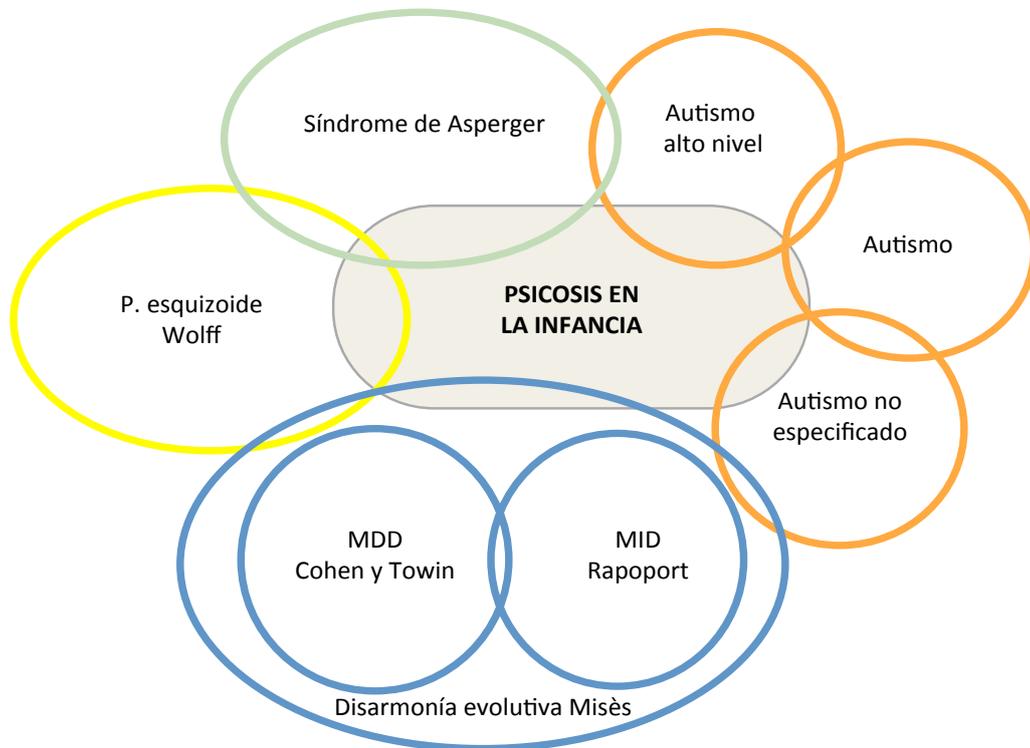


FIGURA 9. ENCRUCIJADA PARA EL AUTISMO



Fuente: C. Ballesteros, 2005 (modificada por J. L. Pedreira, 2008).

BIBLIOGRAFÍA

Alaghband-Rad, J., Hamburger, S. D., Giedd, J. N., Frazier, J. A. y Rapoport, J. L. (1997). Childhood-Onset Schizophrenia: Biological Markers in Relation to Clinical Characteristics. *American Journal of Psychiatry*, 154 (1), 64-68.

American Psychiatric Association. (2000). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales: DSM-IV-TR*. Barcelona: Masson.

Ballesteros, M. C. (2005). ¿Autismo infantil, TGD o Psicosis infantil? *II Curso Internacional de Intervenciones Terapéuticas en los Trastornos Mentales de la infancia y adolescencia*. Drs. J. Sáiz Ruiz y J. L. Pedreira Massa. Universidad de Alcalá de Henares.

Cantor, S., Evans, J., Pearce, J. y Pezzet-Pearce, T. (1982). Childhood schizophrenia: Present but not accounted for. *American Journal Psychiatry*, 139, 758-763.

Cohen, D. J., Paul, R. y Volkmar, F. R. (1986). Issues in the Classification of Pervasive and Other Developmental Disorders: Toward DSM-IV. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*. 25 (2), 213-220. (doi:10.1016/S0002-7138(09)60228-4. PMID 3700908)

Creak, M. (1963). Schizophrenia in early childhood. *Acta Paedopsychiatrica*, 30, 42-47.

Diatkine, R. (1967). Du normal et du pathologique dans l'évolution mentale de l'enfant. *La Psychiatrie de l'Enfant*, 10 (2).

Ellis, H. D., Ellis, D. M., Fraser, W. y Deb, S. (1994). A preliminary study of right hemisphere cognitive deficits and impaired social judgments among young people with Asperger syndrome. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 3 (4), 255-266. (doi.org/10.1007/BF01978114)

Frances, A. (2013). *Saving normal*. New York: William Morrow-Harper Collins Publishers.

Kandel, E. R., Schwartz, J. H. y Jessel, T. M. (Edts). (2001). *Principios de Neurociencia*. Madrid: McGraw-Hill Interamericana.

Kumra, S., Jacobsen, L. K., Lenane, M., Zahn, T. P., Wiggs, E., Alaghband-Rad, J., et al. (1998). Multidimensionally impaired disorder: Is it a variant of very early-onset schizophrenia? *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 37 (1), 91-99. (doi.org/10.1097/00004583-199801000-00021)

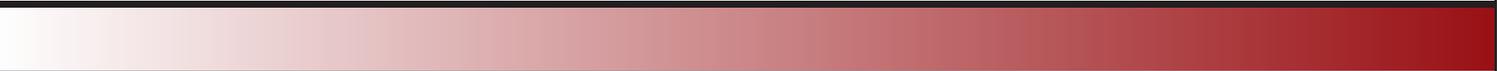
- Lang, J. L.** (1986). *Aux frontières de la psychose infantile*. Paris: Presse Universitaires de Française.
- Lasa, A.** (1989). *Ideas actuales sobre psicosis infantil*. Bilbao: Ed. Diputación Vizcaya.
- Manzano, J. y Palacio, F.** (1983). *Étude sur la psychose infantile*. Bruxelles: Ed. SIMEP.
- McGorry, P. y Jackson, H. J.** (Ed). (1999). *The recognition and management of Early Psychosis*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Mises, R.** (1976). *La dysarmonie évolutive chez l'enfant*. Paris: Presse Universitaire Française.
- Mises, R.** (1977). La desarmonie évolutive. *L'Information Psychiatrique*, 53 (9).
- Myhr, G.** (1998). Autisms and other Pervasive Developmental Disorders: Exploring the dimensional view. *Canadian Journal of Psychiatry*, 43, 589-595.
- National Center for Clinical Infant Programs.** (1994). *Diagnostic Classification 0-3: Diagnostic Classification of Mental Health and Development Disorders of Infancy and Early Childhood*. Arlington: Zero to Three.
- Pedreira, J. L.** (1980). Exploración de las Disarmonías Evolutivas. *Anuario de Psicología*, 23 (2), 151-160.
- Pedreira, J. L.** (1986). Los signos de alarma precoz en la psicosis infantil. *Anales Españoles de Psiquiatría*, 24 (5), 303-310.
- Pedreira, J. L.** (1991). Diagnostic problems in Child and Adolescent Psychiatry. En A. Seva (Dir.), *The European Handbook of Psychiatry and Mental Health* (p. 497-512). Barcelona: Ed. Anthropos-Prensas Universitarias de Zaragoza.
- Pedreira, J. L. y Sánchez, B.** (1992). Primary Care and Screening instruments for Mental Disorders in Children and Adolescents. *The European Journal of Psychiatry*, 6 (2), 109-120.
- Pedreira, J. L.** (1992). Evaluación del autismo y de las psicosis infantiles: Protocolo actualizado. *Psiquis*, 13 (3), 104-123.
- Pedreira, J. L.** (1992). Perfiles evolutivos del autismo y las Psicosis infantiles. *Anales de Psiquiatría*, 8 (6), 229-236.
- Pedreira, J. L.** (2009). Autismo y psicosis en la infancia. En T. Palomo y M.A. Jiménez Arriero (Eds.), *Manual de Psiquiatría* (p. 567-592). Madrid: Ed. Grupo ENE.
- Pedreira, J. L., Quirós, S. y McGorry, P.** (2015). Social Cognition and her Clinical Expression in Early Psychosis. En *International Congress of Clinical and Health Psychology with Children and Adolescents, noviembre 2015*. Madrid
- Pedreira, J. L. y González de Dios, J.** (2017). Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD). Evaluación diagnóstica e intervención para Pediatras de Atención Primaria con criterios de evidencia científica. *Revista de Pediatría de Atención Primaria*, 74 (19), 183-188.
- Pedreira, J. L.** (2017). Diagnosticant l' (els) autisme(s): d'allò expert a l'ètica. *Revista eipea*, 2, 6-13. Recuperado de: <http://www.eipea.com>.
- Pedreira, J. L.** (2018). *Entorno clínico del autismo en la infancia*. Madrid: Editorial Académica Española.
- Pedreira, J. L.** (2019). Elementos estructurales para el diagnóstico de Autismo Infantil. *Revista eipea*, 7, 16-22. Recuperado de: <http://www.eipea.com>.
- Ramón, M., Moreno, J. y Pedreira, J. L.** (2002). Disfasias del desarrollo: Aproximación psicopatológica y neuropsiquiátrica. *Revista Psiquiatría.com*. Recuperado de: https://psiquiatria.com/article.php?ar=trastornos_infantiles&wurl=disfasias-del-desarrollo-descripcion-psicopatologica-y-neuropsiquiatria.
- Rapin, I. y Allen, D. A.** (1983). Developmental language disorders: nosologic considerations. En U. Kirk (Ed.), *Neuropsychology of language, reading and spelling* (p. 155-184). New York: Academic Press.
- Rapin, I.** (2002). The Autistic-Spectrum Disorders. *The New England Journal of Medicine*, 347 (1-5), 302-303.
- Reboul, P. y Turbe, S.** (1991). Devenir d'enfants dits psychotiques. *L'Information Psychiatrique*, 2, 119-123.
- Remschmidt, H.** (2001). *Schizophrenia in Children and Adolescents*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Romero, V., Aguado, L., Pedreira, J. L. y cols.** (2016). Facial affect recognition in early and late-stage schizophrenia patients. *Schizophrenia Research*, 172, 177-183.
- Rourke, B. P.** (1987). Syndrome of nonverbal learning disabilities: The final common pathway of white-matter disease/ dysfunction? *The Clinical Neuropsychologist*, 1, 209-234.
- Sporn, A. L., Addington, A. M., Gogtay, N., Ordoñez, A. E., Gornick, M., Clasen, L., et al.** (2004). Pervasive developmental disorder and childhood-onset schizophrenia: comorbid disorder or a phenotypic variant of a very early onset illness? *Biological Psychiatry*, 55 (10), 989-994.

Tomás, J. (Edt). (2003). *El spectrum autista: Evaluación, diagnóstico, neurobiología y tratamiento del autismo*. Barcelona: Laertes.

Watkins, J. M., Asarnov, R. F. y Tanguay, P. (1988). Symptom development in childhood onset schizophrenia. *Journal Child Psychology and Psychiatry*, 29, 865-878.

Wolff, S. y Chess, S. (1964). A Behavioural study of schizophrenic children. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 40 (4). (doi.org/10.1111/j.1600-0447.1964.tb07496.x)

Yung, A. R., Yuen, H. P., McGorry, P. D., et al. (1998). Can we predict onset of first episode psychosis in a high risk group? *International Clinical Psychopharmacology*, 13 (1), 23-30.



Dilemas actuales en el autismo infantil (6): Dilemas que son dilemas

INTRODUCCIÓN

Hemos desarrollado dilemas etiológicos, conceptuales, genéticos, del neurodesarrollo y clínicos. No existe una única respuesta para estos dilemas, existen múltiples posibilidades de comprenderlos y, por lo tanto, de realizar un acercamiento crítico desde planteamientos científicos.

Si los contenidos de la etiología y la clínica son dilemas, entonces la intervención, el abordaje o el tratamiento también son un dilema, de tal suerte que ha pasado por multitud de vicisitudes muy del lado de la consideración clínica o del desarrollo que dominaba en aquel momento. De tal suerte que hay colectivos de familias que no quieren ni oír hablar de tratamientos psicoterapéuticos o psicofarmacológicos y aparecen los abordajes psicopedagógicos o las paraterapias con animales o musicales, confundiendo técnicas auxiliares, vías de abordaje terapéutico con los tratamientos en sí mismos y lo más paradójico: adquieren una gran difusión y una adherencia terapéutica de primera magnitud con libros, programas de TV y curas milagro. Se confunde un medio, una herramienta con el tratamiento en sí mismo.

LA FORMULACIÓN DEL DILEMA

Ubicamos el autismo en una encrucijada clínica con los procesos psicóticos de la infancia o de inicio en la etapa infantil, participando de las inquietudes manifestadas por el grupo de Rapoport y cols. (2004) y que venimos sistematizando en la fig. 1. Así es la encrucijada clínica, luego el abordaje terapéutico debiera responder a esta encrucijada, de ahí el dilema.

El debate sobre los procedimientos terapéuticos no resulta algo secundario. En él se constatan, al menos, los siguientes aspectos: la necesidad de la precocidad en la instauración de las medidas terapéuticas, lo que comporta el diagnóstico precoz (Fig. 2); el tipo y secuencia de las medidas terapéuticas que se eligen; la intensidad de las intervenciones diseñadas con fines terapéuticos; el tiempo que debe durar cada tipo de intervención; el personal que las ejecuta y su cualificación profesional; los recursos y soportes necesarios a diferentes niveles (familiares, educativos, médicos, psiquiátricos, sociales); la definición y adscripción de esos recursos necesarios (centros específicos versus integración; centros de día); la eficacia de esas medidas para alterar/mejorar el curso clínico, son alguno de los temas candentes que enmarcan el dilema que vamos a desarrollar.

EL GRAN DILEMA: SELECCIÓN Y RECOMENDACIÓN DEL MODELO TERAPÉUTICO

Ante la gran presión que existe en este campo, es necesario evaluar las acciones que se realizan y recomendamos dos sencillos instrumentos que permiten comparar la evolución clínica con la

escala de Barthélémy (1990) y con la de Hameury (1990) para la perspectiva psicosocial, ambas han sido traducidas y adaptadas por nosotros con el permiso de los autores (Anexos 1 y 2).

1. El primer gran debate que se establece se refiere al **TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO**, en concreto a la utilización de los psicofármacos. La utilización de psicofármacos no es para curar, sino que son tratamientos sintomáticos para disminuir alguno de los síntomas más disruptivos (por ejemplo, las autoagresiones, el incremento de la agresividad, la inquietud, el insomnio). Repetir que los psicofármacos no son, hoy por hoy, un fin sino un medio. Los psicofármacos no curan, pero ayudan.

No hay que dudar en emplear los psicofármacos, pero CON CRITERIO. Nosotros recomendamos lo que propone Hollister (1983), utilizándolos con prudencia y evitando dar medicamentos que contengan varios fármacos en su composición. Insistimos en que los fármacos son un instrumento, un medio, pero nunca un fin en sí mismos, al menos hoy por hoy. El tratamiento psicofarmacológico es un momento más de la intervención. Lo importante es que los profesionales de diferentes ámbitos, pero sobre todo del mundo de la educación, conozcan cuáles son los síntomas de la impregnación psicofarmacológica y sus efectos secundarios.

El grupo que más se prescribe es el de los neurolepticos y, en concreto, los antipsicóticos atípicos. El más utilizado es la risperidona, aunque se podrían emplear otros antipsicóticos como la olanzapina, la quetiapina y el aripiprazol, pero los trabajos en infancia son menores en número que en la etapa adulta y su utilización suele ser más selectiva, aunque alguno de ellos apunta indicaciones buenas por el perfil farmacológico. Por ejemplo, la olanzapina tiene acción sedativa importante, pero es la que más aumento de peso puede producir; la quetiapina no provoca un aumento de peso ni afecta tanto a la función cognitiva, pero su eficacia inmediata es menor y, por fin, el aripiprazol parece tener buena acción ante síntomas negativos y ha sido aprobado su uso por la FDA para infancia.

Dado el nivel de debate y de cierto rechazo que provoca el uso, no solo en las familias, es muy necesario conocer los efectos secundarios colaterales de este grupo de medicamentos:

- Adormecimiento, se recomienda dividir la dosis en dos tomas al día con el fin de minimizar el efecto de adormecimiento ligero que pudiera producir.
- Cansancio leve y transitorio.
- Efectos extrapiramidales: distonías agudas o crónicas (11-12% de los casos), parkinsonismo, acatisia y acinesia.
- Efectos anticolinérgicos: alteraciones conductuales, alteraciones de la conducción cardiaca, sedación excesiva, ganancia de peso y estreñimiento.

- Galactorrea, por bloqueo de los receptores D2.
- Fotosensibilización cutánea.
- Alteraciones de la función hepática.
- Discrasias sanguíneas (clozapina).
- Retinitis pigmentarias (tioridazina).
- Síndrome neuroléptico maligno.
- Disminución del umbral convulsivógeno.
- Interferencias con el rendimiento escolar, debido al efecto sedativo.
- Ligera fotofobia durante un periodo de unas dos semanas, como máximo.
- Aumento de peso en una cuantía comprendida entre 4-7 Kg.
- Cierta afectación cognitiva. En una reciente investigación se ha comunicado (muestra de 29 niños y 9 niñas con una edad mayor o igual a 18 meses con autismo y grave perturbación del comportamiento mental) que no se produjo una disminución en el rendimiento cognitivo con la risperidona, originando que la ejecución de una tarea de cancelación (número de detecciones correctas) y una tarea de aprendizaje verbal (reconocimiento de palabras) fue mejor en el tratamiento con risperidona que con el placebo (sin corrección en función de la multiplicidad); se produjo una mejoría equívoca en una tarea de memoria espacial; no hubo diferencias significativas entre el tratamiento en condiciones de la Purdue Pegboard (coordinación mano-ojo) y la tarea en clase (el tiempo de examen de matemáticas). En conclusión: no se encontraron efectos perjudiciales en niños con autismo que recibieron dosis de hasta 3,5 mg de risperidona durante 8 semanas.
- En la clozapina hay que vigilar de forma continua la evolución de las series sanguíneas, puesto que se han descrito aplasias medulares.

Un dato que queremos aportar como alerta: la hiperactividad, la impulsividad y la falta de atención son síntomas del propio autismo y no es riguroso decir que es co-morbilidad, por lo tanto la administración de estimulantes es muy discutida. Es cierto que los estimulantes disminuyen la hiperactividad, pero empeoran de forma muy evidente las estereotipias, la función cognitiva, el comportamiento agresivo, los síntomas de la serie psicótica en general, la irritabilidad y las autoagresiones, por estas razones **no recomendamos este tipo de fármacos en los casos de autismo y psicosis infantiles**, debiéndose realizar un diagnóstico adecuado de este tipo de clínica en el contexto del conjunto de los síntomas del autismo.

CRITERIOS OPERATIVOS para la prescripción de psicofármacos en los casos de autismo:

- 1º El tratamiento se debe establecer a varios niveles de intervención, según la complejidad del cuadro clínico.
- 2º Evaluación de la evolución clínica y socio-familiar completa, multidisciplinaria y de forma periódica.
- 3º La selección del tratamiento psicofarmacológico se hará por criterios médicos y conductuales.
- 4º La medicación se aportará hasta conseguir una respuesta clínica aceptable (pueden pasar semanas) o bien hasta la aparición de efectos adversos.

5º Evitar la polifarmacia, potencia los efectos secundarios y las interacciones farmacológicas, dificultando discernir a qué fármaco podría deberse. Un caso típico consiste en prescribir biperideno de forma simultánea con los antipsicóticos. Se sabe que prescribir biperideno en conjunto con antipsicóticos sin haber producido éstos ningún tipo de distonía favorece la posibilidad de aparición de síntomas de discinesias con mayor facilidad que si se administrara el antipsicótico sin la conjunción con el biperideno, por lo que, en este caso, la administración preventiva de biperideno favorecería lo que pretende prevenir.

6º Insistir en que es preciso realizar una selección homogénea de los pacientes, con criterios clínicos adecuados.

7º Requerimientos éticos:

- Adecuada formación de los profesionales.
- Conocimiento, no solo de los psicofármacos y de los procesos psicopatológicos y clínicos, sino también de las alternativas terapéuticas posibles.
- Objetividad, conociendo no solo las posibilidades terapéuticas, sino sus limitaciones y efectos secundarios.
- Certeza o cuasi certeza de ser el mejor recurso terapéutico para cada cuadro clínico y en ese paciente infantil en concreto con su contexto determinado.
- Información adecuada al paciente y a la familia acerca de las diferentes posibilidades terapéuticas, aclarando que los medicamentos no curan, solamente ayudan y cuya acción es para abordar los síntomas.
- Firma del consentimiento informado, por parte de las figuras parentales y del propio niño a partir de los 11 años de edad, según se contempla en la Ley 1/96.

DURACIÓN Y RETIRADA DEL TRATAMIENTO:

- Se deben mantener con dosis elevadas hasta la disminución de la clínica más florida o del nuevo brote.
- Posteriormente, durante 3-5 semanas se puede ir reduciendo hasta encontrar la dosis ideal de mantenimiento para cada sujeto. Se debe mantener esta dosis un mínimo de unos 8-9 meses.
- Si dominan los síntomas negativos en los cuadros psicóticos, entonces deben prescribirse los más incisivos y mantenerlos durante prolongados periodos de tiempo.

2. ABORDAJE COGNITIVO (Rutter, 1988). Este abordaje contempla cuatro áreas fundamentales que se encuentran muy afectadas en los cuadros de autismo: desarrollo del lenguaje, promoción del desarrollo cognitivo, promoción del aprendizaje y promoción del desarrollo social. En cada una de ellas se incluyen los siguientes aspectos en la intervención: la necesidad que se plantea, el problema que aparece y se detecta y la propuesta de solución. La crítica que se puede hacer a este tipo de trabajo se refiere a que es una orientación demasiado focalizada en el aprendizaje, pero hay que considerar que en la etapa infantil es donde se realizan los procesos de aprendizaje más dinámicos y que contribuyen de manera fundamental a la sociabilización. No obstante, es relevante señalar un peligro potencial: limitarse a un abordaje exclusivamente de esta orientación puede

tener como peligro favorecer los mecanismos del automatismo mental y, por lo tanto, a medio y largo plazo favorecerían una aceleración del deterioro mental o el efecto estancamiento (Reboul y Turbe, 1991). Es decir: los resultados del aprendizaje serían la mera repetición automatizada de los contenidos de los programas, pero la utilización espontánea de esos contenidos se vería muy limitada. A pesar de esta limitación importante, se debe señalar qué contenidos cognitivos deben ser incluidos en el tratamiento del autismo, pero se deben adaptar de forma secuenciada al funcionamiento mental y a la etapa de cada uno de los niños (Manzano y Palacio, 1983).

3. El abordaje de tipo PSICOPEDAGÓGICO tiende a la mentalización y la relación interpersonal dirigidas hacia el conjunto del aprendizaje. El grupo de Favre (1983) realizó unas propuestas de un gran interés y aplicación, pero precisa formación adecuada de los profesionales. Hemos de insistir en que dicha actividad requiere más formación y supervisión en los profesionales y actividades complementarias en los pacientes (psicoterapia individual, familiar) y un trabajo en equipo. Este programa de Favre tiene una orientación psicodinámica, más bien deberíamos decir que es psicoanálisis aplicado a planteamientos psicopedagógicos. Por ello, en una primera fase se plantean diversos aspectos afectados desde la perspectiva psicopatológica en el autismo y las psicosis infantiles como son: la construcción del yo y del objeto, las fluctuaciones de la vivencia compartida, la tonalidad de los sentimientos de bueno y malo y el manejo de la angustia. Estos contenidos son abordados desde una perspectiva evolutiva del autismo en su tránsito de la relación fusional a la relación simbiótica, así como la relación maníaca y la hipótesis del manejo normalizado de la relación intersubjetiva. Para ello, se construyen aspectos concretos para conseguir, según la etapa de las adquisiciones y de las relaciones en las que está cada niño concreto, según ese estado concreto así se desarrollan las actividades en cada apartado específico: actividades individuales, dar-compartir, repetición de juegos. En este programa psicopedagógico se contempla, fundamentalmente, el aspecto relacional desde una doble perspectiva: la de constitución del propio yo y la del yo relacional con los otros, de tal suerte que pretende aportar un manejo de las ansiedades de forma tolerable para el pequeño paciente. En cierta medida, sistematiza el empleo terapéutico de los contenidos de la cognición social que se encuentran dañados (Pedreira, Quirós y McGorry, 2015 y Romero, Aguado, Pedreira y cols., 2017). En este campo se pueden emplear instrumentos intermedarios para el tratamiento como son los pictogramas, la ayuda con determinados animales (por ejemplo, la equitación, los perros), recordando éticamente que son instrumentos intermedarios y no el tratamiento.

4. Lo planteado hasta el momento actual abre un nuevo debate: ¿Son tipos de psicoterapias o intervenciones con efectos psicoterapéuticos? El debate es de gran magnitud y demasiado específico para abordarlo con la amplitud y dete-

nimiento que se merece. Pensamos que, sin ser psicoterapias en sentido estricto, son intervenciones necesarias y que poseen un indudable efecto psicoterapéutico, si se logran contextualizar con otro tipo de abordajes:

4.1. LA FAMILIA: las familias de los niños autistas y psicóticos precisan de una gran ayuda de orientación y contención. Es decir: de un lugar específico donde poder dar cuenta y elaborar muchas ansiedades que desencadena un hijo de estas características, pero también un lugar donde poder contextualizar sus intervenciones con ese hijo y su psicosis (Beatty, 1980; Brauner, 1981; García Carvajosa, 1990; Myer, 1983; Rutter, 1988; Selvini, 1990; Tinbergen, 1985; Bohórquez y cols., 2008). Las técnicas conocidas como “psicoeducación familiar”, generalizadas por autores como Faloon y cols., también pueden ser de aplicación en estos procesos y complementan de forma eficaz los tratamientos, sobre todo mejorando el grado de adherencia al tratamiento.

4.2. ABORDAJE INDIVIDUAL: aunque un proceso psicoterapéutico específico podría resultar indudablemente beneficioso, se precisa una gran experiencia y formación en los profesionales para llevarlo a cabo, una gran dedicación para desarrollarlo, es un tratamiento a largo plazo. Pero, sobre todo debe ser, en y desde las primeras etapas, un tratamiento que debe ser instaurado precozmente o su eficacia disminuye con una gran rapidez. El tratamiento psicoterapéutico de las psicosis infantiles continúa hoy en etapa de investigación sobre su utilidad e indicaciones, tanto de tipo clínico como de la etapa evolutiva en la que se debe emplear. Su enfoque general sería el de favorecer el surgimiento del registro simbólico en el sujeto infantil a través de una correcta estructuración del lenguaje en las diversas formas de expresión que tiene en la infancia. Es realmente complejo y no siempre es entendido ni se trasmite bien a las familias, lo que hace que, desde hace tiempo, manifiesten una desconfianza muy patente.

5. EL LUGAR TERAPÉUTICO. Nuevo punto de gran actualidad y de debate permanente: ¿Institución específica? ¿Integración? ¿Instituciones a tiempo parcial? ¿Tratamientos institucionales? No cabe duda de que el debate es interesante. Defensores de las diversas opciones existen desde las distintas tendencias teóricas (Favre, 1983; Jiménez et al., 1987; Manzano y Palacio, 1983; Roussel y Cointot, 1991; Ten Horn et al., 1985, 1988; Tosquelles, 1982; Bohórquez y cols., 2008). En nuestro criterio, aun siendo importante el lugar, más importante es respetar el contexto de desarrollo del sujeto infantil, pero también posibilitar un adecuado abordaje al conjunto de las necesidades tanto del niño como de la familia. Este planteamiento lo hemos incluido en el proceso de contención y lo hemos llamado “prótesis simbólica” (Fernández, García Carvajosa y Pedreira, 1990). Somos partidarios de abordar espacios diferenciados, pero de forma coordinada en el territorio, con una orientación y una escucha psicoterapéuticas. Lo que no quiere decir que, en determinados casos y/o en determinados momentos, se precise el tratamiento institucional a tiempo total.

6. Lo anteriormente expuesto incluye la necesidad del trabajo con otras agencias que inciden en la vida y desarrollo del niño. Esta labor de **COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL** es la base para el correcto progreso y el abordaje adecuado de las dificultades que puedan surgir. Además, favorece la integración de los niños con este tipo de afecciones y crea espacios y ámbitos de acción específicos con fines y objetivos diferentes y diferenciados, pero complementarios, para que terminen haciendo una verdadera colaboración. En este planteamiento se basa la diferenciación de roles que se pueden desarrollar en el abordaje de estos casos, haciendo que los programas o intervenciones con efectos psicoterapéuticos puedan y sean abordados por diferentes agencias de forma complementaria, con lo que no solo existe una única orientación que excluye a las demás. El resumen metodológico, conceptualmente hablando, sería el procedimiento conocido como: "Case management" adaptado a las especiales características de la etapa infantil y que se ha expuesto en algún trabajo precedente (Pedreira, 1988).

7. En cuanto a las intervenciones de tipo **PREVENTIVO** habría que señalar, de forma general:

7.1. La prevención primaria. Las actividades tendentes a la Promoción del Desarrollo Psicosocial precoz (entre los 0-5 años), ya que es la única actividad específica en nuestro campo, puesto que las demás medidas (pleno empleo, legislación, urbanismo) no dependen exclusivamente de nuestro campo de acción.

7.2. Prevención secundaria. El diagnóstico precoz, sabiendo reconocer los signos de alarma y estableciendo lo más precozmente posible la intervención más adecuada, incluyendo la vigilancia epidemiológica (Registro Acumulativo de Casos, despistaje de metabolopatías neonatales, exámenes periódicos de salud).

7.3. Prevención terciaria. Evitar la desintegración de su ambiente y el deterioro; ello supone abordar las dificultades en el marco territorial que le corresponde y adecuar los recursos a las necesidades. Caso de que la evolución no sea la deseada, el diseño de programas de resocialización es fundamental.

7.4. Prevención cuaternaria. Nos referimos a evitar o minimizar los efectos iatrogénicos, lo que significa no dar falsas esperanzas, apoyar sin invadir, no ser muy directivos, pero tampoco resultar evitativos. Insistir en la labor de ayuda y acompa-

ñamiento, más que en una acción curativa total y, sobre todo, ser cautos en la información diagnóstica y saber mantener una postura ética en el conjunto de la intervención.

PUNTOS FINALES

El abordaje de estos casos es muy difícil y existen multitud de mitos que circulan en las redes sociales. Frente a estos planteamientos, cuanto menos peculiares, debemos mantener una postura profesional ética y saber informar del estado de la ciencia en el momento actual.

En el autismo existen más mitos que conocimientos y más dilemas que certezas, por ello se debe ser humilde y cauto, abriendo puertas, pero de forma paulatina y sin crear falsas expectativas o pesadas informaciones que comportan una acción complementaria de tipo iatrogénico.

Debemos restringir el uso de "autismo" porque se crea el equívoco de confundir un síntoma autístico con el proceso autismo y éste con el de un efecto como es la discapacidad intelectual. Metodológicamente son síntoma, estructura y efecto y, por lo tanto, encuadrados en comprensiones diferentes tanto causales como de intervención, aunque pudieran existir acciones convergentes. Así lo expresamos en la Tabla I: **Investigar en las bases** (¿Cuánto del proceso autista está sustentado en la genética? ¿Cómo se modifica por el entorno y la acción de la epigenética? ¿Dónde y cómo podemos incidir, como profesionales, para intentar modificarlo?). **Investigar procesos**, con dos perspectivas: el estudio de los factores de riesgo y las diferentes formas de presentación del autismo (¿Cuáles son las relaciones entre los factores detectados y la presentación clínica? ¿Dónde situamos la predictibilidad? ¿Existe especificidad de los riesgos detectados para la aparición específica de los trastornos?). **Investigar resultados** en lo referente a los factores de la personalidad y a los de la resiliencia (¿Cómo detectar la posibilidad de resiliencia en un sujeto, en especial padeciendo un autismo? ¿Se pueden identificar "rasgos" de personalidad mórbida? ¿Qué influye, en qué, cómo lo hace y cuánto tiene de impacto?). Sí existen muchos dilemas formulados, demasiada incertidumbre y apenas respuestas, pero al buscar las respuestas permitimos y posibilitamos que la ciencia avance.

Preferimos seguir pensando en forma de dilemas porque eso nos permite continuar avanzando, la incertidumbre científica nos permite realizar preguntas y buscar sus contestaciones con el método científico y así es como avanza la ciencia. ●

BIBLIOGRAFÍA

- American Psychiatric Association.** (2000). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales: DSM-IV-TR*. Barcelona: Masson.
- Arboleda-Flórez, J. y Weisstub, D. N.** (1997). Ethical Research with the Mentally Disordered. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 42, 485-491.
- Bachelard, G.** (1985). *La formación del espíritu científico*. México: Siglo XXI.
- Ballesteros, M. C.** (2005). ¿Autismo infantil, TGD o Psicosis infantil? *II Curso Internacional de Intervenciones Terapéuticas en los Trastornos Mentales de la infancia y adolescencia*. Drs. J. Sáiz Ruiz y J. L. Pedreira Massa. Universidad de Alcalá de Henares.
- Barthélémy, C.** (1986). Évaluations cliniques quantitatives en Pédiopsychiatrie. *Neuropsychiatrie de l'Enfance*, 34 (2-3), 63-91.
- Beatty, S. R.** (1980). *Continuity of Care*. New York: Ed. Grune & Statton.
- Berrios, G.** (2010). *Acerca de la (inquietante) medicina basada en la evidencia*. Recuperado en: www.psicoevidencias.es
- Bloomberg, J. y cols.** (1992). Ethical dilemmas in Child and Adolescent Consultation. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 31 (3), 557-561.
- Blue, I. y Harpham, T.** (1998). Investing in Mental Health Research and development. *British Journal of Psychiatry*, 172 (editorial), 294-295.
- Bohórquez, D. M., Alonso, J.R., Canal, R., Martín, M^a V., García, P. Guisurag, Z., et al.** (2008). *Un niño con autismo en la familia. Guía básica para familias que han recibido un diagnóstico de autismo para su hijo o hija*. Salamanca: Publicaciones del INICO.
- Brauner, A. Y. F.** (1981). *Vivir con un niño autístico*. Buenos Aires: Ed. Paidós.
- Cawley, R. H.** (1993). Psychiatry is more than a Science. *British Journal of Psychiatry*, 162, 154-160.
- Diatkine, R.** (1967). Du normal et du pathologique dans l'évolution mentale de l'enfant. *La Psychiatrie de l'Enfant*, 10 (2).
- Dollfus, S.** (1991). La prescription des psychotropes chez le jeune enfant. *Devenir*, 3 (1), 79-87.
- Favre, J. P., et al.** (1983). *Psicopedagogía del niño psicótico*. Barcelona: Ed. Masson.
- Fernández, R., García, M. A. y Pedreira, J. L.** (1990). *La contención*. Madrid: Ed. AEN.
- Frances, A.** (2013). *Saving normal*. New York: William Morrow-Harper Collins Publishers.
- Hameury, L., et al.** (1990). L'échelle ERPS d'évaluation résumée des facteurs Psychosociaux. *Neuropsychiatrie de l'Enfance*, 38 (7), 444-452.
- Hoagwood, K. E. y Cavaleri, M. A.** (2010). Ethical issues in child and adolescent psychosocial treatment research. En J. R. Weisz y A. Kazdin (Edts.), *Evidence-based Psychotherapies for children and adolescents* (2^a ed). New York: Guilford.
- Hollister, L. E.** (1983). Tratamiento farmacológico de las enfermedades psiquiátricas infantiles. En G. S. Avery (Edt.), *Farmacología clínica y terapéutica* (p. 1024-1026). Barcelona: Ed. Salvat.
- Jiménez, C., et al.** (1987). *As voces de mármore: Autismo e Psicosis infantís en Galicia*. Vigo: Ed. Xerais Universitaria.
- Lasa, A.** (1989). *Ideas actuales sobre psicosis infantil*. Bilbao: Ed. Diputación Vizcaya.
- Lewis, R.** (1998). Typical and atypical Antipsychotic in Adolescent Schizophrenia: Efficacy, Tolerability and Differential Sensitivity to Extrapyramidal Symptoms. *Canadian Journal of Psychiatry*, 43, 596-604.
- Lovaas, O. I.** (1990). *Enseñanza de niños con trastornos del desarrollo*. Barcelona: Ed. Martínez Roca.
- Manzano, J. y Palacio, F.** (1983). *Étude sur la psychose infantile*. Bruxelles: Ed. SIMEP.
- McGorry, P. y Jackson, H. J.** (Ed). (1999). *The recognition and management of Early Psychosis*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Mises, R.** (1976). *La dysharmonie évolutive chez l'enfant*. Paris: Presse Universitaire Française.
- Mojtabai, R., Nicholson, R. A. y Carpenter, B. N.** (1998). Role of Psychosocial Treatments in Management of Schizophrenia: A meta-analytic Review of Controlled Outcome Studies. *Schizophrenia Bulletin*, 24 (4), 569-588.
- Pedreira, J. L.** (Coord.). (1988). *Gravedad psíquica en la infancia*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo-AEN.
- Pedreira, J. L.** (2009). Autismo y psicosis en la infancia. En T. Palomo y M. A. Jiménez Arriero (Eds.), *Manual de Psiquiatría* (p. 567-592). Madrid: Ed. Grupo ENE.

- Pedreira, J. L. y Graell, M.** (2009). Prescripción de psicofármacos en la infancia. En T. Palomo y M. A. Jiménez-Arriero (Edts.). *Manual de Psiquiatría* (p. 771-783). Madrid: Ed. Ene.
- Pedreira, J. L.** (2012). Prevención cuaternaria e iatrogenia. En A. Hidalgo y L. P. Martín (Edts.). *Salud Pública, dependencia y Trabajo social* (p. 63-64). Madrid: Ed. Académica-UNED.
- Pedreira, J. L.** (2016). Actualización clínica na psicose na infancia. *Maremagnum*, 2, 37-55.
- Pedreira, J. L.** (2017). Diagnosticant l' (els) autisme(s): d'allò expert a l'ètica. *Revista eipea*, 2, 6-13. Recuperado de: <http://www.eipea.com>.
- Pedreira, J. L., Quirós, S. y McGorry, P.** (2015). Social Cognition and her Clinical Expression in Early Psychosis. En *International Congress of Clinical and Health Psychology with Children and Adolescents, noviembre 2015*. Madrid.
- Pedreira, J. L.** (2018). *Entorno clínico del autismo y los autismos en la infancia: del TEA a la comprensión psicopatológica*. Madrid: Ed. Académica Española.
- Perrot, A., Barthélémy, C. y Sauvage, D.** (1991). Autism and the child Psychosis. En A. Seva (Drctor), *The European Handbook of Psychiatry and Mental Health* (Tomo II, p. 1539-1548.) Barcelona: Ed. Anthropos-Universidad Zaragoza.
- Posada de la Paz, M.** (2009). La evaluación de las intervenciones en los Trastornos del Espectro del Autismo. *Evidencias en pediatría*, 5.
- Reboul, P. y Turbe, S.** (1991). Devenir d'enfants dits psychotiques. *L'Information Psychiatrique*, 2, 119-123.
- Remschmidt, H.** (2001). *Schizophrenia in Children and Adolescents*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Romero, V., Aguado, L., Pedreira, J. L. y cols.** (2016). Facial affect recognition in early and late-stage schizophrenia patients. *Schizophrenia Research*, 172, 177-183.
- Rutter, M.** (1988). El tratamiento de los niños autistas. En J. L. Pedreira (Coord.), *Gravedad Psíquica en la infancia* (p. 75-98). Madrid: Ministerio Sanidad y consumo-AEN.
- Selvini Palazzoli, M.** (1990). *Los juegos psicóticos en la familia*. Barcelona: Ed. Paidós.
- Sprenger, D. L. y Josephson, A. M.** (1998). Integration of Pharmacotherapy and Family Therapy in the Treatment of Children and Adolescents. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 37 (8), 887-889.
- Sporn, A. L., Addington, A. M., Gogtay, N., Ordoñez, A. E., Gornick, M., Clasen, L., et al.** (2004). Pervasive developmental disorder and childhood-onset schizophrenia: comorbid disorder or a phenotypic variant of a very early onset illness? *Biological Psychiatry*, 55 (10), 989-994.
- Ten Horn, G. H. M. M., Wouters, J. L. y Brug, A.** (1985). Geestel_ke gezondheidszorg voor kinderen tot en met 12 jaar: Bevindingen u it het register geestel_ke volksgezondheiz. *Tijdschrift voor Psychiatrie*, 27, 128-138.
- Tinbergen, N. y Tinbergen, E. A.** (1985). *Niños autistas: Nuevas esperanzas de curación*. Madrid: Ed. Alianza-Universidad.
- Tognoni, G., et al.** (1989). Psicofarmacologia ed età pediatrica. En C. Bellantuono y M. Tansella (Edts.), *Gli psicofarmacologi nella pratica terapeutica* (2ª ed). Roma: Ed. Il Pensiero Scientifico.
- Tomás, J.** (Edt). (2003). *El spectrum autista: Evaluación, diagnóstico, neurobiología y tratamiento del autismo*. Barcelona: Laertes.
- Tosquelles, F.** (1982). *El maternaje terapéutico con los deficientes mentales profundos*. Barcelona: Ed. Hogar del Libro.
- Tustin, F.** (1984). *Autismo y psicosis infantiles*. Barcelona: Ed. Paidós.
- Weisz, J. R. y Kazdin, A.** (Edts.). (2010). *Evidence-based Psychotherapies for children and adolescents* (2ª ed.). New York: Guilford.
- W. H. O.** (1990). *Promotion of Psychosocial Development in Children under fives' through Primary Health Care Services*. Copenhagen: Ed. WHO-Europe.

ANEXO 1

SIGNOS MÁS CARACTERÍSTICOS QUE PUEDEN SER OBSERVADOS EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE EVOLUCIÓN DE UN SÍNDROME AUTÍSTICO (Barthélémy et al., 1987 y 1990) ¹

NOTA INTRODUCTORIA:

1) Este repertorio es cómodo porque reúne la totalidad de las manifestaciones posibles, pero es artificial pues no responde al perfil particular de cada niño/a en concreto.

2) Son SIGNOS INDICATIVOS y no deben ser utilizados más que teniendo en cuenta la matización del punto precedente.

SIGNOS CORRESPONDIENTES AL PRIMER SEMESTRE

1. PRIMERAS SEMANAS:

- 1.1. Bebé "blando" (o a veces "tieso") cuando se le coge en brazos.
- 1.2. Parece "diferente".
- 1.3. Alteración en la mirada: no contacta ojo a ojo, no sigue los movimientos.
- 1.4. Indiferente a los cuidados que se le prestan o grita cuando alguien se ocupa de él.
- 1.5. No reacciona a la voz.
- 1.6. Trastornos precoces del sueño.
- 1.7. Trastornos de la alimentación: succión deficiente, amamantamiento lento, "rechazo" del pecho o de los biberones, regurgitaciones...
- 1.8. Eventualmente: anomalías físicas de tipo menor y de poca importancia.

2. HASTA EL TERCER MES:

- 2.1. Bebé hipotónico, sostiene con dificultad la cabeza.
- 2.2. Aparenta saber cosas de forma particular.
- 2.3. Anomalías de la mirada.
- 2.4. Indiferencia del rostro: "bebé serio".
- 2.5. Dificultades para atender a las personas.
- 2.6. Apenas sonrío o no se ríe nada: no es sensible a la voz.
- 2.7. Trastornos de la alimentación: anorexia, vómitos, indiferencia en el curso de la tetada.
- 2.8. Trastornos del sueño: insomnio "silencioso" o agitado (llora día y noche). A veces, hipersomnio.

3. HASTA LOS SEIS MESES:

- 3.1. Bebé "demasiado calmado" o, a veces, "demasiado nervioso" (excitado, irritable).
- 3.2. Hipotonía (a veces, hipertonia).
- 3.3. Retraso en el sostenimiento de la cabeza; después, en la sedestación.
- 3.4. Ausencia o retraso de la actitud anticipatoria.
- 3.5. Ausencia o defecto del ajuste postural: impresión de "muñeca de trapo"; ausencia de los gestos de agarrarse.
- 3.6. Ausencia o rareza en la sonrisa.
- 3.7. Poca expresividad facial; cara triste, indiferente.

- 3.8. Anomalías de la mirada (dificultad en el contacto visual, "mirada vacía", estrabismo).
- 3.9. Indiferencia a los sonidos y/o hipersensibilidad a ciertos sonidos.
- 3.10. Ausencia o retraso del parloteo.
- 3.11. Pobreza en la vinculación afectiva.
- 3.12. Humor sombrío, irritable; crisis, cóleras.
- 3.13. No expresa el gozo (por ejemplo, no tiene excitación jubilosa con los gorjeos y movimientos de las piernas).
- 3.14. Particular interés por las manos; a veces, movimientos rítmicos en la cuna.
- 3.15. Ignora los juguetes.
- 3.16. Trastornos del sueño; insomnio agitado o en calma.
- 3.17. Dificultades en la alimentación.
- 3.18. Trastornos digestivos; estreñimiento precoz.
- 3.19. Anomalías en la curva térmica.

SIGNOS CORRESPONDIENTES AL SEGUNDO SEMESTRE:

1. Hipotonía.
2. Retraso en la sedestación y, posteriormente, en la bipedestación.
3. Dificultad en el ajuste postural: cuando está sostenido en brazos se mantiene a una cierta distancia, se tira hacia atrás.
4. Dificultades en el contacto visual, no mira a las personas, no se fija en los objetos; a veces, da la impresión de ceguera (pero puede interesarse en detalles: coger un cabello, un alfiler...; fijar su mirada en luces, objetos que giran).
5. Poca expresividad facial.
6. Inexistencia de gestos simbólicos.
7. Ausencia de conductas de imitación.
8. Indiferencia a los sonidos y/o reacciones paradójicas a los sonidos: impresión de sordera, pero se interesa por la música, o sensación de pavor a ciertos ruidos.
9. Parloteo pobre, idiosincrásico (no comunicativo).
10. Aislamiento, "replegamiento" afectivo.
11. Impresión de tener una inteligencia particular (o cóleras).
12. No se interesa por las personas.
13. Ignora los juguetes o los utiliza de forma no habitual (golpea, los lleva a la boca).
14. Balanceo, juego de manos y de dedos delante de los ojos.
15. No presenta angustia de separación.
16. No presenta reacciones de ansiedad ante una persona extraña o desconocida.
17. Miedos y temores inhabituales (situaciones nuevas, algunos ruidos...).
18. Trastornos del sueño: insomnio (o hipersomnia).
19. Dificultades de alimentación: rechazo de la cuchara, de los alimentos nuevos, de los trozos de comida. Anorexia, vómitos, mericismo...
20. Falta de interés por la preparación de la comida. Gustos peculiares.

¹ Traducción y adaptación J. L. Pedreira Massa (autorizada por los autores).

SIGNOS CORRESPONDIENTES AL SEGUNDO AÑO:

1. Retraso (o ausencia) de la deambulaci3n.
2. Marcha y motricidad peculiares: marcha sobre la punta de los pies, agita los brazos, balanceo, contoneos.
3. Dificultades en el ajuste postural.
4. Prensi3n arcaica, coordinaci3n 3culo-manual deficiente y mala.
5. Hipoactividad con dificultades para la exploraci3n del entorno (o hiperactividad sin l3mites).
6. Estereotipias (balanceos).
7. Anomal3as de la mirada: dificultades de atenci3n visual, mirada particular (perif3rica, breve), se fija mucho tiempo en los detalles.
8. Anomal3as de la percepci3n auditiva, inter3s por la m3sica.
9. Poca expresividad facial, disminuci3n/ausencia de gestos simb3licos.
10. Lenguaje ausente o perturbado: palabra-sonido vac3os de sentido, lanzar besos.
11. Trastornos en la comprensi3n verbal y no verbal.
12. Dificultades de contacto con las personas (retraimiento, ausencia de inter3s, prefiere estar solo).
13. Reacciones afectivas pobres o extremas: algunas exigencias muy fuertes contrastan con una indiferencia aparente.
14. C3leras, ansiedad, temores muy evidentes (ruidos y zumbidos mec3nicos).
15. Juegos pobres o estereotipados: ignora los objetos o los utiliza de forma inhabitual (olerlos, lamerlos, rascarlos, hacerlos girar...).
16. No realiza juegos de imitaci3n.
17. Intereses peculiares (fuentes luminosas, juegos de sombras, reflejos, objetos que giran...).
18. Evita algunas sensaciones: ruidos de viento, contacto con la arena...
19. Trastornos del sue3o (sue3o agitado, balanceos, golpearse la cabeza...).
20. Trastornos alimenticios (rechazo de algunas consistencias alimenticias, de ciertos sabores...).
21. Falta de inter3s (u oposicionismo) a los intentos de adquirir los h3bitos higi3nicos; juegos fecales.

NOTAS CL3NICAS FINALES (J. L. Pedreira)

1. NINGUNO DE ELLOS ES PATOGNOM3NICO DE FORMA AISLADA.
2. PUEDEN ENCONTRARSE EN DETERMINADAS FASES DEL DESARROLLO NORMAL.
3. FACTORES DE RIESGO EVOLUTIVO:
 - 3.1. ASOCIACI3N DE VARIOS DE ELLOS.
 - 3.2. PERSISTENCIA EN EL TIEMPO.
 - 3.3. IRREDUCTIBILIDAD A TRATAMIENTOS CONVENCIONALES.

SIGNOS MAYORES DE ALARMA DE LA EVOLUCI3N HACIA LAS PSICOSIS INFANTILES

- I. Trastornos psicomotores y del tono.
- II. Caracteres peculiares de la mirada.
- III. Reacciones ante el espejo alteradas.
- IV. Ausencia o alteraci3n cualitativa y/o temporal de los objetos transicionales.

- V. Presencia de estereotipias.
- VI. Alteraciones estructurales del lenguaje.
- VII. Fobias masivas.
- VIII. Ausencia y alteraciones del juego simb3lico.

SIGNOS MENORES DE ALARMA DE LA EVOLUCI3N HACIA LAS PSICOSIS INFANTILES

- A. Trastornos de la alimentaci3n.
- B. Trastornos del sue3o.
- C. Ausencia del primer organizador del yo al tercer mes.
- D. Ausencia del segundo organizador del yo entre el sexto y el doceavo mes.
- E. Trastornos graves de la agresividad y conducta.
- F. Trastornos de aprendizaje de forma disarm3nica.
- G. Aparente hipermadurez.
- H. Trastornos psicosom3ticos graves.

CARACTERES CL3NICOS DE LAS PSICOSIS EN LA INFANCIA

1. DETERIORO CUALITATIVO EN LA INTERACCI3N SOCIAL REC3PROCA:

- 1.1. Ignorancia de forma persistente de la existencia del otro o de sus sentimientos.
- 1.2. Inexistencia de petici3n de ayuda en 3pocas de estr3s, o si lo hace, es de forma an3mala.
- 1.3. Incapacidad o dificultad para las conductas de imitaci3n.
- 1.4. Gran dificultad para la capacidad de desarrollar amistades.

2. EXISTENCIA DE UN DETERIORO CUALITATIVO EN LA COMUNICACI3N VERBAL Y NO VERBAL Y EN LA ACTIVIDAD IMAGINARIA:

- 2.1. Inexistencia de conductas comunicacionales (balbuceo, expresi3n facial, gesto, m3mica, lenguaje hablado).
- 2.2. La comunicaci3n no verbal es totalmente an3mala en el contacto visual cara a cara, ante la expresi3n facial del otro, postura gestual o corporal a la hora de iniciar o modular la interacci3n social.
- 2.3. Ausencia de actividad imaginativa.
- 2.4. Severas anomal3as en la producci3n del lenguaje. Se incluye volumen, tono, 3nfasis, frecuencia, ritmos, entonaci3n.
- 2.5. Importantes anomal3as en la forma o contenido del lenguaje con uso repetitivo, estereotipado y ecol3lico, irrelevante, con dificultades en el uso pronominal del "yo", neologismos verbales.
- 2.6. Dificultades para iniciar o mantener una conversaci3n con los dem3s, a pesar del uso adecuado del lenguaje.

3. RESTRICCI3N IMPORTANTE DEL REPERTORIO DE ACTIVIDADES E INTERESES:

- 3.1. Movimientos corporales estereotipados.
- 3.2. Preocupaci3n excesiva por detalles o formas de diversos objetos o vinculaci3n con objetos peculiares.
- 3.3. Malestar desproporcionado ante peque3os cambios del entorno.
- 3.4. Insistencia poco razonable en seguir rutina con gran precisi3n.
- 3.5. Restricci3n importante de las posibilidades e intereses con preocupaci3n excesiva por alg3n aspecto determinado poco relevante.

Dilemas que son dilemas

ESCALA DE VALORACIÓN (ERC-A III O BRETONNEAU III, 1985)

APELLIDOS:..... NOMBRE:.....

CÓDIGO:..... Nº. Hª.....

DOMICILIO: TFNO:

RESPONSABLE:

TRATAMIENTO PRESCRITO:

Poner una X en la columna que mejor defina la situación clínica actual. Se pondrá al inicio (I) y tras un período de seis meses de instaurado el tratamiento (P).

DESCRIPCIÓN TRASTORNO	0		1		2		3		4		Observaciones
	I	P	I	P	I	P	I	P	I	P	
1.- BÚSQUEDA DEL AISLAMIENTO											
2.- IGNORANCIA A LOS OTROS											
3.- INTERACCIONES SOCIALES INSUFICIENTES											
4.- ALTERACIÓN EN LA MIRADA											
5.- NO SE ESFUERZA EN COMUNICARSE ORALMENTE											
6.- DIFICULTADES EN LA COMUNICACIÓN GESTUAL Y EN LA EXPRESIÓN MÍMICA											
7.- ESTEREOTIPIAS VERBALES O VOCALES; ECOLALIAS											
8.- FALTA DE INICIATIVA, REDUCCIÓN ACTIVIDAD EXPONTÁNEA											
9.- TRASTORNOS EN LA RELACIÓN CON LOS OBJETOS Y LOS JUGUETES											
10.- INTOLERANCIA A LOS CAMBIOS Y A LA FRUSTRACIÓN											

11.- ACTIVIDAD SENSORIO-MOTRIZ ESTEREOTIPADA																				
12.- AGITACIÓN, INQUIETUD																				
13.- MÍMICA, POSTURA Y MARCHA BIZARRAS																				
14.- AUTOAGRESIVIDAD																				
15.- HETEROAGRESIVIDAD																				
16.- SIGNOS MENORES DE ANGUSTIA																				
17.- TRASTORNOS DEL HUMOR																				
18.- TRASTORNOS DE LAS CONDUCTAS ALIMENTICIAS																				
19.- DIFICULTAD PARA PRESTAR ATENCIÓN, ALTERACIÓN EN LA ATENCIÓN																				
20.- BIZARRÍAS AUDITIVAS, PRESENCIA DE ACÚFENOS																				

(*) Traducción, adaptación y modificación de J.L. Pedreira Massa (autorizado por los autores).

Claves para la puntuación:

0 = Nunca aparece.

1 = A veces, de forma esporádica, rara vez.

2 = A menudo.

3 = Muy a menudo.

4 = Siempre.

AGRUPAMIENTO DE LOS TRASTORNOS

- I. Retraimiento autístico.
- II. Trastornos de la comunicación verbal y no verbal.
- III. Reacciones bizarras en el entorno.
- IV. Perturbación motriz.
- V. Reacciones afectivas inadecuadas.
- VI. Trastornos de las grandes funciones instintivas.
- VII. Trastornos de la atención, de las percepciones y de las funciones intelectuales.

GLOSARIO PARA EL USO DE LA ESCALA ERC-A III

La escala ERC-A III permite evaluar de forma cuantitativa el estado clínico actual de los niños autistas. Cada síntoma se anota de 0 a 4 según la frecuencia de aparición:

0 = Nunca aparece.

1 = A veces, de forma esporádica, rara vez.

2 = A menudo.

3 = Muy a menudo, casi continuamente.

4 = Siempre.

Se señala con un X en la columna correspondiente que se considere más ajustada a los síntomas que presenta el niño/a. La anotación tiene dos fases: la primera, corresponde al inicio del proceso y/o del contacto con el dispositivo asistencial y la segunda, al cabo de seis meses de instaurar el tratamiento. Si hay un tratamiento más intensivo o posibilidad de realizarse un seguimiento más cercano, esta evaluación podrá realizarse semanalmente. En cualquier caso, debe ser realizada por dos personas que conozcan bien al niño/a. De igual manera, se señala en la columna correspondiente a "observaciones" aquellos cambios significativos del entorno u otro tipo de circunstancias (cambios de personal, de centro, de tratamiento).

AGRUPAMIENTO GENERAL DE LOS ÍTEMES Y LOS TRASTORNOS:

I. RETRAIMIENTO AUTISTA:

- 1) Búsqueda de aislamiento.
- 2) Ignorancia a los otros.
- 3) Interacciones sociales insuficientes.
- 4) Alteraciones de la mirada.

II. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN VERBAL Y NO VERBAL:

- 5) No se esfuerza en comunicarse oralmente.
- 6) Dificultades en la comunicación gestual y en la expresión mímica.
- 7) Estereotipias verbales o vocales; ecolalias.

III. REACCIONES BIZARRAS EN EL ENTORNO:

- 8) Falta de iniciativa, reducción de actividad espontánea.
- 9) Trastornos en la relación con los objetos y con los juguetes.
- 10) Intolerancia a los cambios y a la frustración.

IV. PERTURBACIÓN MOTRIZ:

- 11) Actividad sensorio-motriz estereotipada.
- 12) Agitación, inquietud.
- 13) Mímica, postura y marcha bizarras.

V. REACCIONES AFECTIVAS INADECUADAS:

- 14) Autoagresividad.
- 15) Heteroagresividad.
- 16) Signos menores de angustia.
- 17) Trastornos del humor.

VI. TRASTORNOS DE LAS GRANDES FUNCIONES INSTINTIVAS:

- 18) Trastornos de las conductas alimentarias.

VII. TRASTORNOS DE LA ATENCIÓN, DE LA PERCEPCIÓN Y DE LAS FUNCIONES INTELECTUALES:

- 19) Dificultad para prestar atención, alteración en la atención.
- 20) Bizarrías auditivas, presencia de acúfenos.

CONTENIDOS ESPECÍFICOS DEL GLOSARIO

I. RETRAIMIENTO AUTÍSTICO:

1. BÚSQUEDA DE AISLAMIENTO:
 - 1.1. Se aparta, se aísla, huye del grupo, interrumpe la relación.
 - 1.2. Se aísla en su mundo.
 - 1.3. Busca “su rincón”.
2. IGNORANCIA A LOS OTROS:
 - 2.1. Indiferencia a las personas. No presta atención a los demás, puede tropezar sin verlos, parece que no los entiende.
 - 2.2. No responde a las demandas.
 - 2.3. Indiferencia (cara de hielo), inexpresividad.
 - 2.4. Las reacciones del comportamiento general están deformadas o retrasadas.
3. INTERACCIÓN SOCIAL INSUFICIENTE:
 - 3.1. No hay intercambios.
 - 3.2. No hay aproximación espontánea.

- 3.3. No utiliza objetos “mediadores”.
- 3.4. Utiliza al adulto como a un objeto.
- 3.5. Inexistencia de sonrisa, no busca compañía.
- 3.6. No es capaz de mantener los intercambios sociales (saber que el niño puede fijarse en partes de cuerpo del examinador o seguirle pasivamente, pero queda retraído para la interacción).

4. ALTERACIÓN EN LA MIRADA:

- 4.1. No mira a los ojos, se frota los ojos, rehuye la mirada.
- 4.2. Gira la mirada o el rostro a la llamada y la mirada del otro. Miradas intermitentes. Mirada periférica.

II. TRASTORNOS DE LA COMUNICACIÓN VERBAL O NO VERBAL:

5. NO SE ESFUERZA POR LA COMUNICACIÓN A TRAVÉS DE LA PALABRA:

Se trata de apreciar los intentos y ensayos de comunicación y no el nivel verbal. Un niño que tenga adquirido el lenguaje puede no esforzarse en comunicarse o tener lenguaje ecolálico no comunicativo. Un niño que no tenga adquirido el lenguaje puede ensayar el hacerse comprender por sus gestos y tendría, en este caso, una nota fiable en la comunicación.

6. DIFICULTAD EN COMUNICARSE POR GESTOS Y POR LA MÍMICA:

- 6.1. Amimia. Expresión facial inmóvil.
- 6.2. No posee reacciones posturales anticipadas cuando se le coge en brazos.
- 6.3. No sabe dirigir la mano del observador para la obtención de lo que desea, no agita las manos en dirección al objeto, no sabe indicar con precisión lo que él desea ni por los gestos, ni por la actitud, ni por la mirada.
- 6.4. Si posee lenguaje no utiliza de forma normal ni la entonación, ni el gesto, ni la expresión facial.

7. EMISIONES VOCALES, ESTEREOTIPIAS VERBALES, ECOLALIAS:

- 7.1. Ecolalia inmediata o diferida, repite sin importarle el contenido o repetición selectiva.
- 7.2. Mala utilización o inversión de los pronombres personales.
- 7.3. Todas las palabras o frases repetidas posean o no posean un valor comunicativo.
- 7.4. Encadenamiento de palabras o frases a partir de determinadas palabras clave o de determinadas consonancias tengan o no tengan un valor de intercambio entre ellas.
- 7.5. Emisión de sonidos estereotipados con un ritmo determinado, pero en momentos inadecuados.

III. REACCIONES BIZARRAS AL ENTORNO:

8. FALTA DE INICIATIVA, REDUCCIÓN DE LA ACTIVIDAD ESPONTÁNEA:

- 8.1. El niño/a no crea por sí mismo/a un juego.
- 8.2. Pasividad, poco interés.
- 8.3. Enlentecimiento.

9. TRASTORNOS DE LA CONDUCTA:

- 9.1. Ignora los objetos o se interesa de una forma furtiva y sin tener una fijación visual por ellos.

- 9.2. Chupa o se mete objetos de todo tipo en la boca.
- 9.3. Frota los objetos de forma repetida o los golpea sin sentido.
- 9.4. Comportamiento poco habitual con los objetos: deja caer de la mano los objetos de forma pasiva.
- 9.5. Examen táctil minucioso, se fija en insignificancias, etc.
- 9.6. Utilización bizarra, muy personal, de los objetos y/o comportamiento extraño o excéntrico: hacer girar los objetos sin sentido, etc.

10. INTOLERANCIA A LOS CAMBIOS Y A LA FRUSTRACIÓN:

- 10.1. Exigencia imperiosa de que todo permanezca sin ningún tipo de cambios.
- 10.2. Cambios: acepta mal lo inhabitual, cambios de lugares, de horarios, de personas, de alimentos, etc. Ante cualquier tipo de cambios experimenta reacciones desmesuradas.
- 10.3. Frustración: reacciones de cólera ante las prohibiciones o ante la interrupción de sus actividades. Descontento manifiesto ante los deseos o demandas no satisfechas. Fijación sobre elementos de la frustración.

IV. PERTURBACIÓN DE LA MOTRICIDAD:

11. ESTEREOTIPIAS SENSORIO-MOTRICES:

Son estereotipias que se marcan particularmente en la actividad, pero pueden existir también en reposo.

- 11.1. Balanceo en la cama, en el suelo, en la pierna del otro.
- 11.2. Mirarse las manos, torsiones de los dedos, tocarse los ojos, etc.
- 11.3. Golpearse la espalda contra la pared, agitar los pies y patear.
- 11.4. Guiño de ojos ante la luz o ante el sol.

12. AGITACIÓN, INQUIETUD:

Estos trastornos afectan tanto en los momentos de descanso como en la actividad dirigida.

- 12.1. Agitación: excitación desordenada, incontrolada, sin límites, niño que ni conoce el descanso ni el reposo, no pudiendo permanecer quieto.
- 12.2. Inquietud: el niño se ve como impelido a hacer ruidos hasta extremos exagerados. Toca todo, cambia mucho de actividades, destartala objetos y juguetes.

13. POSTURAS, MÍMICA Y POSTURAS BIZARRAS:

La bizarría es manifiesta en las posturas y en el estar en las situaciones, pero en ocasiones puede afectar al conjunto del comportamiento y/o de las actividades.

- 13.1. Mímica: movimientos faciales complejos.
- 13.2. Postura: pies cruzados en el aire; cabizbajo; cuerpo atravesado; postura de difícil equilibrio; en cuclillas en una esquina; tiende la nuca hacia atrás y movimientos violentos del cuerpo; ausencia de anticipación postural; mal ajuste postural.
- 13.3. Marcha: marcha de puntillas o sobre los talones; hace pequeños círculos en torno suyo con frecuencia; marcha de costado; automatismos en la marcha; marcha titubeante; curiosos movimientos de proyección hacia adelante de forma frecuente.

V. REACCIONES AFECTIVAS INADECUADAS:

14. AUTOAGRESIVIDAD:

- 14.1. Agresividad o violencia contra su propio cuerpo: golpearse la cabeza con la mano o con un objeto, dejarse caer al suelo con violencia, morderse, pellizcarse, golpearse o frotarse la cara.

15. HETEROAGRESIVIDAD:

- 15.1. Morder, pellizcar, pegar a cualquier persona.

16. SIGNOS MENORES DE ANGUSTIA:

- 16.1. Lloriqueo frecuente, muchas veces sin lágrimas.
- 16.2. Risas nerviosas o inmotivadas en apariencia.
- 16.3. Inquietud, respiración jadeante, suspiros.
- 16.4. Deambulación sin meta.
- 16.5. Temblores.
- 16.6. Somatizaciones: vómitos, hiperpnea o apnea, trastornos de la sudoración, onicofagia.

17. TRASTORNOS DEL HUMOR:

- 17.1. Pobreza en el registro de las emociones.
- 17.2. Alternancia de emociones de signo opuesto (cólera, risas, placer, tristeza).
- 17.3. Cóleras y risas inmotivadas.

VI. TRASTORNOS DE LAS GRANDES FUNCIONES INSTINTIVAS:

18. TRASTORNOS DE LAS CONDUCTAS ALIMENTARIAS:

- 18.1. Indiferencia pasiva: se deja hacer sin participación afectiva.
- 18.2. Rechazo activo: el niño/a llora o se opone en la comida a la introducción de alimentos, gesticulación y rotación de la cabeza.
- 18.3. Elección exclusiva de algunos gustos, dulces o salados.
- 18.4. Comer cosas que no son el alimento (tizas, papeles).
- 18.5. Coprofagia.
- 18.6. Mericismo, el niño tiene actividad rumiatoria.
- 18.7. Vómitos.
- 18.8. Come con ansiedad, lanza la comida.
- 18.9. Rituales alimenticios.
- 18.10. Ausencia de gusto.
- 18.11. Bulimia, anorexia.

VII. TRASTORNOS DE LA ATENCIÓN, DE LA PERCEPCIÓN, DE LAS FUNCIONES INTELECTUALES:

19. DIFICULTAD PARA LA FIJACIÓN ATENCIONAL:

- 19.1. Si se propone una actividad al niño/a y se siente incapaz para poder fijar su atención en ella.
- 19.2. No escucha lo que se le dice, se distrae.
- 19.3. Lentitud en la integración de los mensajes. No percibe las consignas o las percibe con retraso.
- 19.4. Retraso en aportar las respuestas.
- 19.5. Atención lábil. Las modificaciones atencionales son probadas por ínfimos cambios en el entorno.
- 19.6. Atención anormal: presta atención a sus propias producciones sonoras no vocalizadas (gruñidos, chapoteos).

Dilemas que son dilemas

20. BIZARRÍAS AUDITIVAS:

- 20.1. Papel privilegiado de la función auditiva en un cierto modo de intercambio con el mundo exterior.
- 20.2. Sensibilidad excesiva, insuficiente o electiva a los ruidos, sonidos, llamadas, etc. Reacciones paradójicas. (por ejemplo, el niño no vuelve la cabeza ante un portazo o ante la llamada por su nombre y puede interesarse por el ruido provocado al friccionar un papel).

LLAMADA DE ATENCIÓN:

Algunos acontecimientos e ítems pueden aparecer bruscamente modificados, por lo que es importante señalar los posibles cambios acontecidos, por pequeños e insignificantes que parezcan.

(*) Traducción, modificación y adaptación, autorizadas por los autores: J. L. Pedreira Massa.

ANEXO 2

E.R.P.S. 10.06.88 ESCALA DE EVALUACIÓN DE FACTORES PSICOSOCIALES (HAMEURY, 1988)

NOMBRE Y APELLIDOS DEL NIÑO/A:.....

Código..... Nº.Hª:.....

Fecha nacimiento:..... Lugar:.....

Sexo: V M Edad:..... Fecha de la evaluación:.....

Profesional responsable:.....

Poner una cruz en la columna correspondiente a la evaluación de cada factor, dicha evaluación tenderá a ser lo más ajustada a la descripción del caso. Fijarse que por puntuación existen dos posibilidades; la primera, es para la evaluación inicial (I) y la segunda, es la evaluación tras el tratamiento seguido al cabo de seis meses (P).

	1		2		3		4		5		SIN VALORAR
	I	P	I	P	I	P	I	P	I	P	
I. CONVIVENCIA											
II. CONDICIONES MATERIALES DE VIDA LIGADAS AL ENTORNO											
III. ACONTECIMIENTOS EXISTENCIALES GRAVES											
IV. CAMBIOS EN EL FUNCIONAMIENTO SOCIAL Y FAMILIAR											
V. CAPACIDADES DE ADAPTACIÓN DE LA FAMILIA											

4. Marcada inestabilidad en el funcionamiento social (cambios de empleo repetidos, cambios frecuentes en las relaciones) y familiar (separaciones repetidas y frecuentes, divorcios).
5. Grave inestabilidad, funcionamientos premórbidos o claramente patológicos con numerosos cambios e incapacidad de mantener un equilibrio emocional, familiar y/o social.

V. CAPACIDADES DE ADAPTACIÓN:

1. Normales.
2. Fragilidad adaptativa ante las situaciones nuevas.
3. Desestabilización ante los cambios.
4. Necesidad de algún tipo de ayuda ante cualquier situación nueva.
5. Total incapacidad para adaptarse a una situación nueva o para utilizar las ayudas.

VI. RELACIONES INTERPERSONALES INTRA Y EXTRAFAMILIARES:

1. Sin dificultad.
2. Relaciones interpersonales a veces difíciles.
3. Relaciones interpersonales alteradas frecuentemente.
4. Relaciones interpersonales alteradas constantemente.
5. Relaciones interpersonales gravemente alteradas o imposibilitadas.

VII. CONDICIONES PSICOLÓGICAS:

1. Sin dificultad.
2. Ligeras dificultades que alteran las capacidades educativas y de sostén en el niño/a.
3. Dificultades más marcadas; abuso de medicamentos, alcohol o drogas.
4. Delincuencia.
5. Afecciones psiquiátricas graves.

VIII. INTERACCIÓN PADRES-NIÑOS/AS, CAPACIDADES DE SOSTÉN:

1. Sin dificultades.
2. Pequeñas dificultades para responder a las necesidades de los niños/as de manera adecuada.
3. Interacción y/o sostén insuficientes.
4. Interacción inadecuada de forma discontinua.
5. Interacción gravemente alterada cuantitativa y cualitativamente de manera permanente (carencias graves de cuidados, malos tratos); ausencia de sostén.

IX. COMPRENSIÓN Y ACEPTACIÓN DE LA AFECCIÓN DEL NIÑO/A: (Capacidad de analizar el comportamiento del niño/a, para comprender las situaciones, para observar los cambios y los progresos acontecidos):

1. Sin dificultades.
2. Ligeras dificultades para percibir los trastornos del niño/a y para hacerles frente.
3. Dificultades de mediana intensidad para comprender los trastornos.
4. Interpretaciones subjetivas de las dificultades del niño/a sin incidencia sobre la colaboración con el equipo asistencial.
5. Importante y severa incompreensión, creencias irracionales, ausencia de percepción en los progresos, múltiples búsquedas de todo tipo de cuidados.

X. REPERCUSIONES DE LOS TRASTORNOS DEL NIÑO/A SOBRE EL FUNCIONAMIENTO PSICO-SOCIAL DE LOS PADRES:

1. Inquietud no expresada.
2. Ligero grado de inquietud expresada.
3. Expresión de un grado mediano de inquietud, pero controlada.
4. Importante grado de inquietud mal controlada por momentos, replegamiento social.
5. Desestabilización de la vida personal y social.

XI. COLABORACIÓN FAMILIA - EQUIPO ASISTENCIAL:

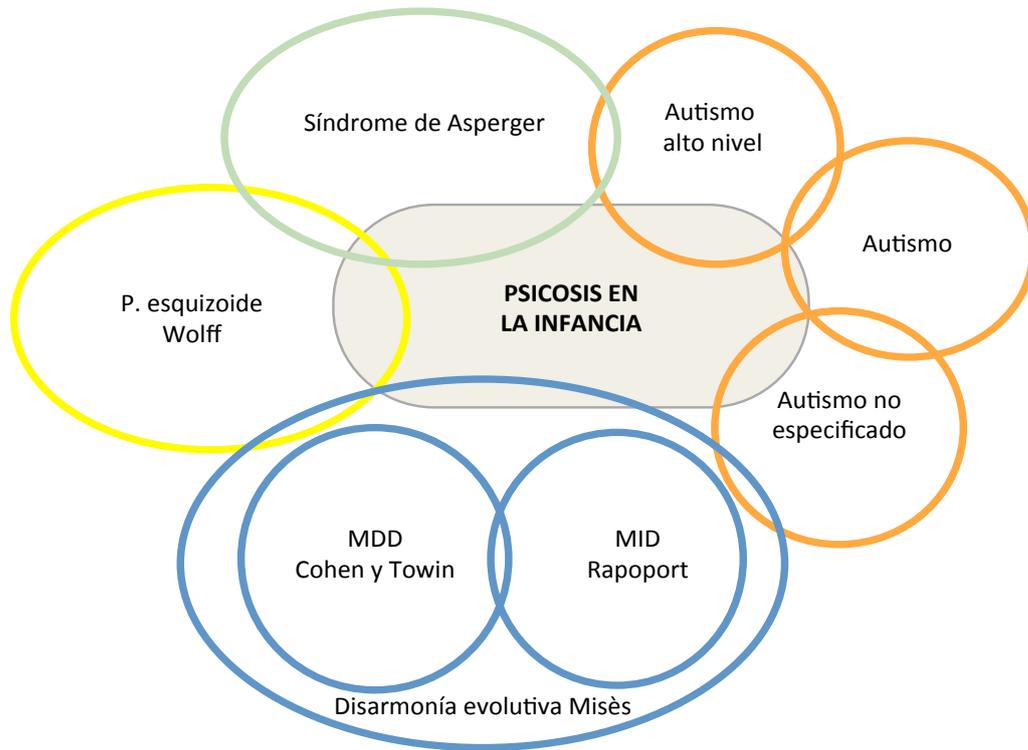
1. Sin dificultad, buena participación en los cuidados, escucha de las indicaciones sugeridas por el equipo asistencial.
2. Colaboración posible, pero frágil; las sugerencias son seguidas, a veces, con cierta divergencia.
3. Seguimiento de las indicaciones de forma divergente muy a menudo, dificultades para aceptar los cuidados que, no obstante, pueden ser seguidos.
4. Ausencia de confianza recíproca, búsqueda de otras múltiples indicaciones.
5. Ruptura de la colaboración posible.

XII. FAMILIA Y SERVICIOS SOCIO-JURÍDICOS:

1. Sin dificultades.
2. Intervenciones del Servicio Social Municipal y/o de Distrito.
3. Intervenciones de los Servicios Sociales Específicos para la Infancia.
4. Intervenciones de los Servicios de Orientación y Seguimiento domiciliarios y/o ayuda a domicilio.
5. Situaciones extremas (institución, abandono, acogimiento familiar).

(*) Traducción, adaptación y modificación (autorizadas por el autor): J. L. Pedreira.

FIGURA 1. ENCRUCIJADA PARA EL AUTISMO



Fuente: M. C. Ballesteros, 2005 (modificada por Pedreira, 2008).

FIGURA 2. IMPACTO DEL PRIMER BROTE PSICÓTICO CON METODOLOGÍA DE PBE



Fuente: J. L. Pedreira, 2004.

TABLA I. CUESTIONES ABIERTAS AL DEBATE

Investigar en las bases:

- * Vulnerabilidad
- * Temperamento

¿Cuánto está sustentado en la genética?

¿Cómo se modifica por el entorno?

¿Dónde podemos incidir para intentar modificarlo?

Investigar procesos:

- * Riesgo
- * Formas de presentación

¿Cuáles son las relaciones entre los factores detectados y la presentación clínica?

¿Dónde situamos la predictibilidad?

¿Existe especificidad de riesgos para trastornos?

Investigar resultados:

- * Personalidad
- * Resiliencia

¿Cómo detectar la posibilidad de resiliencia?

¿Se pueden 'identificar' rasgos de personalidad mórbida?

¿Qué influye en qué?
¿Cómo lo hace? ¿Cuánto tiene de impacto?

