



OBSERVATORIO EN SALUD MENTAL

AUTISMO EN MUJERES

AUTISM IN WOMEN

A. Hervás¹, D. Molina², J. Blanch³, R. Campos⁴, J.M. Farré⁵, R. Montllor⁶

¹Jefa del Servicio de Salud Mental Infanto-juvenil del Hospital Universitario Mutua de Terrassa (Barcelona). ²Psicóloga. Grup TLP. Barcelona
³Psiquiatra. Instituto de Neurociencias. Servicio de Psiquiatría. Hospital Clínic. Barcelona / Serveis de Salut Mental i Addiccions. Hospital Sta. Maria de Lleida. ⁴Psiquiatra. Servicio de Psiquiatría. Hospital Clínico Universitario. Zaragoza. ⁵Psiquiatra. Servicio de Psiquiatría, Psicología y Medicina Psicosomática del Hospital Universitario Dexeus. ⁶Psicopedagoga. Técnica en investigación. Federació Catalana d'Autisme

RESUMEN

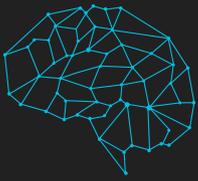
Se trata de una descripción actualizada del TEA en mujeres, su clínica, prevalencia, diferencias genéricas, evaluación y propuestas de tratamiento. Se incide de una forma específica en las comorbilidades así como en el diagnóstico diferencial con otros cuadros que pueden confundirse como el trastorno límite, la ansiedad-alexitimia o trastornos psicóticos.

Palabras clave: Trastorno Espectro Autista; Mujeres; Descripción clínica; Niñas vs Adultas; Tratamiento.

ABSTRACT

This is an updated description of ASD in women, its clinical features, prevalence, generic differences, evaluation and treatment proposals. A specific emphasis is placed on comorbidities as well as the differential diagnosis with other conditions that can be confused, such as borderline disorder, anxiety-alexithymia or psychotic disorders.

Keywords: Autism Spectrum Disorder; Women; Clinical description; Girls vs Adults; Treatment.



Amaia Hervás: El tema del que voy a hablar es el de Trastornos del Espectro Autista (TEA) y mujeres. Utilizaremos indistintamente Trastornos del Espectro Autista (TEA) y autismo durante mi exposición.

Autismo y mujeres es un tema que tiene cada día más importancia por la relación que hay entre psicopatología y trastorno del espectro autista en el género femenino o bien que cumplen todos los criterios de TEA o que presentan síntomas subclínicos, en general no diagnosticadas en la infancia y que en la edad adulta desarrollan cuadros de salud mental. En algunos casos presentan síntomas TEA asociados a desregulación emocional con conductas impulsivas, presentación clínica que puede confundirse con trastornos límites de personalidad (TLP). En otros casos los síntomas de autismo se asocian a problemas de la conducta alimentaria, entre otros con un perfil de anorexia nerviosa (AN) resistente al tratamiento típico, que representa aproximadamente el 15 -20% de los casos resistentes de AN. Cada vez es más frecuente que el diagnóstico de AN resistente a tratamiento replantee un diagnóstico de TEA no identificado en infancia. Frecuente también es la asociación del autismo en el género femenino con ansiedad, depresión, autolesiones y suicidio, incrementando proporcionalmente en mujeres comparado con hombres TEA.

Estos cambios en la conceptualización psicopatológica del autismo han sido recientes, vinculados a un cambio profundo del mismo concepto de autismo. Desde las descripciones de Kanner (1943) en las que se consideraba el autismo como un trastorno casi exclusivo de niños, asociado a discapacidad intelectual (DI) y a una severa afectación de lenguaje, hemos derivado a la realidad estadística y nosológica actual en la que dos terceras partes de las personas con autismo no tienen DI. La primera descripción del TEA con capacidad intelectual dentro de la normalidad en lengua inglesa fue en 1981, en los célebres escritos de Lorna Wing que denominó Síndrome de Asperger a lo que el mismo autor había llamado psicopatía autista. Por lo que hemos tenido un tiempo limitado desde entonces para la realización de estudios del grupo TEA sin DI y las problemáticas asociadas en las diferentes edades, incluyendo la edad adulta y la edad avanzada.

Se incorpora al Observatorio Raquel Montllor que es psicopedagoga, y con conocimientos sólidos en la en la temática que nos ocupa.

Uno de los errores que se han cometido en la presentación del autismo, es el presuponer que su clínica es igual en la

edad infantil que en la edad adulta. En la actualidad conocemos que las alteraciones del neurodesarrollo van cambiando con la edad, no presentándose de la misma manera el autismo en el primer año de vida, afectando de manera temprana áreas del desarrollo sensorial y de la psicomotricidad. Esto tiene bastante relevancia ya que en las primeras edades el concepto perceptivo de sí mismo está disminuido, disminuida la conciencia de sensaciones corporales, frío, calor, dolor, hambre etc. En el área de la psicomotricidad, se relaciona con retrasos psicomotrices, problemas de coordinación motora y con un retraso o limitación en el uso de gestos y de comunicación no-verbal, área en general escasamente investigada y se desconoce si existe una relación entre este retraso evolutivo en el desarrollo de la sensorialidad, psicomotricidad y autoconcepto corporal con el desarrollo de la identidad personal y de género. Recientemente el documento final de la Dra. Cass publicado en abril 2024 sobre la atención de la disforia de género en el Reino Unido desde 2008 al 2018, ha encontrado un cambio en la presentación clínica de disforia de género en niños y adolescentes a lo largo de los años, presentando un aumento importante de consultas, con una presentación más tardía en la adolescencia y con un aumento de 3 veces mayor en las adolescentes del género femenino. Aproximadamente 1/3 de los casos estudiados tenían un diagnóstico de TEA. A su vez, la alexitimia está presente en un 55% de las mujeres con autismo y correlaciona con problemas en el área de la desregulación emocional, incremento de autolesiones, suicidio y, en general, problemas emocionales, algo que cada día está despertando más interés en el estudio del autismo.

Cuando consideramos cuál es la prevalencia del autismo, en estudios recientes americanos basado en casos reportados en niños/as de 8 años, es de 1/36 (2024) y en la edad adulta se considera del 1%. En estudios poblacionales, se cuantifican de tres a cuatro niños por cada niña con TEA mientras que, en la edad adulta, en muestras clínicas con TEA y sin DI, hay estudios que señalan que hay alrededor de 9 a 10 hombres por cada mujer. Por lo tanto, si tenemos en la infancia alrededor de tres a cuatro niños por cada niña, la infra-detección de las mujeres en la edad adulta es muy importante. El diagnóstico de TEA no desaparece en la edad adulta, o bien no se han diagnosticado en la infancia de TEA y se diagnostican en la edad adulta de otros trastornos mentales o bien se diagnostican en infancia de TEA y cuando son adultas se cambia el diagnóstico a otro trastorno de salud mental.



La ratio de varón / hembra del autismo con DI en edad infantil es muy semejante y los estudios encuentran diferencias en la etiología del autismo entre mujeres y hombres. Nosotros hemos realizado estudios dentro del ámbito de la genética y una de los hallazgos, que publicamos en Nat. Med 2020, fue que, en la secuenciación del genoma, se detectaban mutaciones en el esperma paterno relacionados con el autismo. Posteriormente, publicamos, en Nat Genet. 2022, que las mujeres presentan un umbral genético más alto para el desarrollo del autismo. Actualmente estamos analizando de manera preliminar los estudios epigenéticos con resultados muy interesantes, que muestran una influencia importante de la epigenética en el género masculino. En el género femenino se han encontrado un mayor componente de mutaciones genéticas. De hecho se trata de una muestra totalmente independiente en la que nos sumergimos ante el hallazgo que el género masculino es más vulnerable a factores epigenéticos, a componentes ambientales que sobre pueden operar en en el embarazo. Este componente epigenético en el género masculino podría explicar el aumento de prevalencia del género masculino comparado con el femenino en autismo, en especial en aquellos sin DI.

¿Por qué existe una infra-detección del autismo en el género femenino? Los estudios clínicos durante muchos años excluyeron a las niñas con autismo. Cuando yo trabajaba en Maudsley Hospital- Institute of Psychiatry en Londres en la década de los 80, las excluíamos porque había muy poquitas niñas que se identificaban y diagnosticaban y prácticamente todos los estudios iniciales de autismo se realizaron en el género masculino. Los instrumentos de evaluación diagnóstica del autismo gold estándar como el ADOS-2 (Rutter, Lord et al), están fundamentalmente basados en la presentación del autismo en el género masculino, sobre el que basculan la mayoría de estudios de los equipos de investigación especializados.

Generalmente, en el género masculino, la presentación del autismo es con mayores dificultades de iniciación social, menos motivación en la relación interpersonal y menos recíprocos en sus relaciones socio-comunicativas. La alteración en la comunicación no verbal presente en el autismo, es decir, el uso y la comprensión de gestos y el uso efectivo tanto del contacto ocular como toda la variedad de expresiones faciales esta tan afectado generalmente en el género masculino como femenino, siendo las diferencias fundamentales las conductas prosociales más preservada en las niñas y

mujeres. De hecho, hay estudios que indican que las conductas sociales de las mujeres con autismo son iguales a los hombres que no tienen autismo, es decir, que no hay mucha diferencia con la motivación social en hombres que no tienen ningún tipo de problemática. Pero quizá el área más diferenciadora relacionada con el género en la presentación del autismo es el de las conductas, intereses y actividades restringidas y repetitivas. Los intereses estereotipados de las mujeres con autismo son más funcionales y sociales, presentado intereses intensos en moda, cantantes, relaciones, manga, dibujo, arte etc. mientras que los hombres con TEA se interesan más por objetos que por aspectos sociales. En la infancia, las niñas con TEA presentan menos conductas repetitivas y de un contenido más funcional que los niños con TEA: ordenar por ejemplo las muñecas o clasificar o pintar de manera repetitiva, es decir, que están más adaptadas a la funcionalidad.

Las alteraciones sensoriales, estereotipias motoras y inflexibilidad al cambio son comunes tanto en el género masculino como femenino, pero las niñas -mujeres con autismo suprimen y enmascaran los síntomas de autismo mediante la imitación de las conductas de otras chicas con la intención de " parecer normales". Este "masking", ya presente desde muy pequeñas y niñas de cuatro y cinco años- disimulan sus síntomas autistas cuando se les está evaluando o en el colegio o en otras situaciones sociales. Esto evidentemente tiene una repercusión relevante en su propio bienestar -y está aquí Raquel para hablarnos de este aspecto- ya que viven con un estrés crónico, de tal manera que este esfuerzo las hace sentir muchas veces culpables, porque se dan cuenta de que se comportan de manera muy diferente a como son. La realidad es que, las adolescente- mujeres con autismo, muchas veces, en la primera visita, son aparentemente "normales", no detectamos ningún síntoma autista. Si además consideramos que los instrumentos de evaluación diagnóstica de autismo están diseñados más específicamente para la presentación del autismo en varones y son menos sensibles a los síntomas de autismo en el género femenino, quienes además disimulan y esconden los síntomas mediante frases o expresiones aprendidas o conductas imitadas a su entorno, explica en parte la infra detección del autismo en adolescente -mujeres con TEA.

Otra de las implicaciones de estas conductas imitativas y del "masking" es también la imitación de conductas disfuncionales. Por ejemplo, cuando las ingresamos en plan-



tas de psiquiatría, por una depresión y están rodeadas de chicas o de adultas que ellas admiran, pero que padecen de trastornos alimentarios, autolesiones o conductas autolíticas pueden llegar a imitarlas llegando a psicopatología muy severa. Por lo tanto, esta imitación es algo también a tener en cuenta cuando abordamos la psicopatología del TEA en el género femenino. Esta discrepancia entre lo que vemos y la funcionalidad es algo a considerar en el diagnóstico de adolescentes-mujeres con TEA. Podemos tener enfrente mujeres inteligentes, aparentemente competentes socialmente, sin ningún síntoma visible de autismo pero que nunca han tenido amigos, ni parejas, que viven en aislamiento, quizás encerradas años en casa, que jamás han trabajado, desencadenándose una discrepancia enorme entre su funcionamiento y apariencia que es prácticamente normal. Esta discrepancia entre su alteración funcional y falta de psicopatología visible, está muy relacionada no solo por el "masking" o la capacidad de disimular los síntomas, también por algo tan relevante en el autismo, como es la cognición social, algo que no se observa pero es como ellas entienden las personas, el mundo y su entorno. Lo que captamos de las personas con autismo, Independiente de su género, es que ven y entienden el mundo de manera muy diferente. Las personas sin autismo disponemos de mecanismos de procesamiento de información focalizado en las personas, analizamos la expresión facial de las personas, su comunicación no verbal y el control de su entorno, a fin de comprender lo que piensan y nos hacemos una idea de cómo es esta persona y de porque actúa de una determinada manera. Las personas con autismo, cuando procesan la información, tiene dificultades en integrar las expresiones faciales de los demás con los acontecimientos sociales de su entorno y en hacerse una idea de cómo piensa el otro por las dificultades de empatía cognitiva. Por lo tanto, la manera en que integran la información del entorno y cómo lo comprenden, es muy diferente a como la percibimos las personas sin autismo. Esta manera de procesar la información social, mas concentrada en formas, objetos, mecanismos y menos en personas, les provoca un estrés constante sobre todo en situaciones nuevas, con nueva gente y nuevas situaciones, conscientes de que las personas reaccionan de una manera inesperada que no terminan de entender. Piensan que no encajan en el mundo, que son raros, que se comportan de una manera rara que no llegan a comprender. Este estrés crónico está relacionado con el desarrollo de psicopatología.

Por otra parte, su procesamiento de la información, está muy concentrado en el detalle, viendo y entendiendo detalles perceptivos de una manera muy superior a las personas sin TEA, basándose también en una memoria verbal o visual muchas veces también superior a otras personas en las que se basan y apoyan para predecir comportamientos y conductas futuras que cuando cambian estos detalles pueden provocarles reacciones emocionales intensas.

¿Qué diagnóstico reciben las mujeres cuando no se detecta el TEA? Una de las confusiones mas frecuentes en mujeres con TEA es el diagnóstico de TLP, por su inestabilidad emocional, conductas impulsivas, frecuentes autolesiones y alteraciones alimentarias asociadas. Presentaciones clínicas agudas de ansiedad, asociada a alexitimia y dificultades de reconocimiento emocional, de comprensión social que pueden inducir elicitaciones erróneas del entorno con ideas sobrealvaloradas, incluso llegando a tener sintomatología psicótica en situaciones estresantes por lo que pueden recibir diagnósticos de psicosis, esquizofrenia sobre todo cuando no han recibido diagnósticos en la infancia y no se reconoce el TEA. El trastorno bipolar es otra de las confusiones diagnósticas en este grupo por la desregulación emocional, cognitiva asociada a impulsividad y descontrol motor. Frecuentemente en las mujeres con TEA no diagnosticadas en infancia, se diagnostica la comorbilidad con ansiedad o depresión sin llegar a reconocerse el autismo. Los hombres con TEA no diagnosticados en infancia, el diagnóstico erróneo más frecuente es el de trastorno de personalidad narcisista o esquizoide. En infancia suele reconocerse la comorbilidad pero no el TEA, es decir reciben diagnóstico de trastornos de conducta, t. de aprendizaje y TDAH. Entre un 30-40% de los niños y niñas con TEA tienen asociado un TDAH. En niñas y mujeres con TEA, no solo a veces cuesta identificar el TEA, sino que también el TDAH, sobre todo en aquellas niñas que no tienen mucha interferencia funcional. La consecuencia cuando no se detecta ni el TEA ni el TDAH y se van haciendo mayores, los síntomas asociados al TEA de rigidez cognitiva y conductual, dificultades de comprensión social asociado a las dificultades de autocontrol, impulsividad e hiperactividad, relacionado con el TDAH y una severa desregulación emocional, es frecuente que se considere el diagnóstico de TLP.

¿Cómo se diagnostica el autismo en mujeres? Realmente, igual que en los hombres, pero debemos tener en cuenta que la presentación clínica del autismo es más sutil. A veces, los síntomas en la infancia están presentes, pero debes profun-



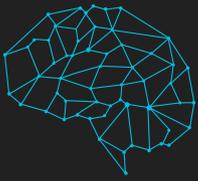
dizar en sutilezas para identificarlos ya que sus familiares o bien no han detectado dificultades autistas o las han confundido con otros problemas. Este es el caso, cuando son hiper-cinéticas o impulsivas en infancia que aunque también sean poco expresivas no verbalmente o les cueste relacionarse, no se les da mucha importancia. Los padres y profesores dan más importancia a los problemas de conducta, a la impulsividad, a que no aprendan o que no tengan juego simbólico. Por lo tanto, muchas veces cuando hay comorbilidades en la infancia, los síntomas de autismo pasan desapercibidos.

A nivel de cuestionarios auto aplicados tenemos diferentes tipos como el Cociente de Empatía (EQ) o el cociente de autismo (AQ) de Simon Baron-Cohen, pero, en general son poco fiables ya que los adultos con TEA no diagnosticados, pueden no detectar los síntomas autistas o puede que no sepan explicarlos. Para ello contamos con entrevistas semi-estructuradas diagnósticas, por ejemplo, el ADOS-2: la aplicamos desde niños de un año hasta adultos de todas las edades; se trata de una entrevista que, a través de conversaciones o de interacciones, utilizando libros o imágenes, vamos evaluando los síntomas nucleares del TEA. Disfruta de una alta sensibilidad y especificidad, alrededor de un 93%, sobre todo en niños, con una fiabilidad menor en adultos, porque los síntomas autistas no son tan visibles en esta época de la vida. Así y todo, sigue siendo un instrumento muy útil diagnóstico. La entrevista semi-estructurada ADI-R, la realizamos con los padres, familiares o personas que les conozcan en infancia. Esto es un problema en edad adulta, pero podemos realizarla con hermanos mayores, con personas que los conocieran en la etapa infantil. De hecho, el peso del diagnóstico del autismo es mayor en la etapa de edad infantil, cuando los síntomas nucleares TEA del diagnósticos del DSM5-TR son más visibles. En la edad adulta, para un diagnóstico de TEA, deberíamos considerar un diagnóstico retrospectivo en infancia y la evolución de los síntomas autistas a lo largo del tiempo. Si tiene un diagnóstico de autismo en infancia, las alteraciones funcionales en edad adulta muchas veces tienen la raíz en el autismo, aunque no sea visible su autismo. El autismo no se cura, aunque funcionen, en especial aquellos diagnosticados y que han recibido ayuda pueden llegar a ser muy funcionales, con una vida plena. Es por ello que la entrevista con cuidadores para el diagnóstico de autismo ADI-R, el algoritmo diagnóstico de los adolescentes y adultos, se basa principalmente en la edad entre los 4 y 5 años. Un 50% de los niños y niñas que cumplen criterios diagnósticos a los

cuatro años no los cumplen en la época adulta, a pesar de que puedan presentar una gran interferencia funcional. Por lo tanto, los síntomas nucleares del autismo mejoran con la edad, pero la interferencia funcional muchas veces es incluso peor en la época adulta que en la infancia; la entrevista ADI-R recoge síntomas autistas en la edad adulta y en la infancia. Disponemos de dos algoritmos diagnósticos, uno basado en la edad actual del adulto y otro basado principalmente en los síntomas presentes en la infancia.

Evidentemente la prueba de capacidad intelectual, sobre todo cuando se sospecha una DI, es esencial. Se trata de explorar si las alteraciones del neurodesarrollo están relacionadas con la DI o existe una discrepancia mayor en el área de la cognición social, sociabilidad y comunicación propia del autismo y no explicada por la DI. Asimismo, una de las áreas fundamentales de evaluación es la cognición social; contamos con muy pocos instrumentos de medida. Si valoramos las medidas que se han utilizado para investigar la cognición social en el autismo, nos encontramos prácticamente con el mismo número de instrumentos de evaluación como de estudios que se han realizado. Y esto es porque, en general, carecemos de un buen instrumento de evaluación de las diferentes áreas de dicho apartado. Considero que es una prioridad desarrollar instrumentos válidos y prácticos que evalúen la cognición social con utilidad clínica y de investigación aplicables a la edad infantil pero en especial a la edad adolescente y adulta. Instrumentos que van a facilitar el procedimiento diagnóstico en estas edades: reconociendo las dificultades de empatía cognitiva, de que no entienden como las personas piensan o sienten, su procesamiento de la información muy centrada en el detalle, sus dificultades de integrar información social, aspectos cognitivos específicos del autismo.

¿Cómo se diferencia el trastorno límite de personalidad de las mujeres con TEA asociado a desregulación emocional y que pueden incluso presentar una base de impulsividad por el TDAH en su infancia? El TEA se inicia en la primera infancia; pueden ser síntomas sutiles pero están ahí. Así, las mujeres con autismo, en general son muy vulnerables, arrastran una cierta inmadurez social-comunicativa, parecen más jóvenes, son inocentes, intentan agradar, son dependientes del terapeuta, vinculándose intensamente con el profesional. Carecen de la ambivalencia relacional o de la sensación de vacío propia del TLP. Las mujeres con TEA, son personas por lo general inocentes, que te intentan complacer, que realmente



dependen mucho del profesional y que lo que te despiertan es la necesidad de ayudarlas y cuidarlas. Además, una de las diferencias esenciales entre el TEA y el TLP, es que el TLP se inicia cuando se va concretando la personalidad, alrededor de los 11 - 12 años. A su vez, el autismo debuta en la primera infancia y los síntomas nucleares del TEA acode al DSM-5-TR o CIE -11 están presentes en algún momento de la vida y algún síntoma, aunque sea sutil está presente en infancia. Las conductas impulsivas son tan frecuentes en el TLP como en el autismo y en general la inestabilidad del estado de ánimo, es decir, que aparentemente se asemejan mucho, pero en cambio esta vinculación que desarrollan con el terapeuta y esta inocencia que tienen es lo que les diferencia, aparte de las dificultades de la cognición social. Yo personalmente creo que estas dificultades de cognición social que se han descrito en el TLP son infrecuentes y que quizá han sido un resultado de la confusión diagnóstica entre TLP y TEA. El TLP asociado a problemas de cognición social, muy posiblemente estaba ligado a la sintomatología del autismo no diagnosticado. De hecho, hay estudios que demuestran que, por ejemplo, el incremento del suicidio en el TLP está relacionado con la presencia de sintomatología de autismo, El 50% de las personas menores de 35 años que se suicidan, padecen de un trastorno de personalidad, y un número muy importante es portador de un TLP; de hecho, hay dos estudios publicados en los que se concluye que este grupo tiene más sintomatología de autismo que el que no se suicida, es decir, que deberíamos seguir estudiando estas posibles correlaciones.

Sabemos que las autolesiones están incrementadas tres veces en el autismo y que el suicidio es muy frecuente. No tenemos todavía cifras, porque las cifras varían mucho según los diversos estudios. Incluso, en determinados grupos de población se han reportado cifras muy altas. Sufrimos de poca información pero la que manejamos es que el suicidio en el autismo está aumentado, sobre todo cuando desaparecen sus padres, que muchas veces son sus núcleos de referencia y más aún en los que carecen de hermanos o de familiares. Es la principal causa de mortalidad en el TEA sin DI que por lo general mueren 15 años antes que la población sin TEA.

En el tratamiento del autismo, debemos considerar el trauma. Así, en mujeres se reporta tres veces más alta la frecuencia de agresiones y abusos sexuales, experiencias muy negativas con frecuentes consecuencias, tanto a corto

como a largo plazo. El trauma es algo también íntimamente ligado al autismo y a las mujeres: el bullying, por ejemplo: un 80% de personas con autismo sin DI padecen bullying, una situación relacionada con cuadros depresivos e incremento de autolesiones y suicidio. Por lo tanto, en el tratamiento del autismo en mujeres, es esencial la psicoeducación, ayudarles a identificar los síntomas del autismo. Tratamientos dirigidos a la mejora de la cognición social, ayudándoles a identificar sus dificultades o diferencias cognitivas y a reconocer los mecanismos de compensación que van desarrollando, lo que les funciona y no les funciona, nuevas maneras de manejar sus dificultades si les interfieren en su vida y a identificar-manejar los acontecimientos vitales que desencadenan estrés en sus relaciones sociales. Asimismo, se les facilita el desarrollo de habilidades en el área de la sociabilidad, comunicación, el manejo y afrontamiento del estrés, lo que es fundamental, porque muchas de ellas se tranquilizan a través de las conductas repetitivas y por lo tanto debemos ayudarles a desarrollar otro tipo de estrategias, que no a utilizar el autismo para tranquilizarse. Otra de las áreas fundamentales es ayudarles en el reconocimiento y percepción de su propio cuerpo a través de la discriminación perceptiva, en la alexitimia a través de la discriminación e identificación emocional, identificar las situaciones que les provoca las diferentes emociones y a identificar sus pensamientos negativos repetitivos, rumiaciones, ya que suelen tener dificultades importantes en este aspecto. Es relevante tratar toda la comorbilidad asociada y pueden requerir técnicas específicas psicológicas y farmacológicas para la comorbilidad. Para el autismo no existen tratamientos farmacológicos específicos que hayan probado efectividad.

Diana Molina: Muchísimas gracias, lo cierto es que ha sido una muy lúcida exposición. Abrimos el turno de comentarios, dudas y preguntas que tengamos.

Jordi Blanch: Una de mis preguntas es sobre el tema del diagnóstico, que ha habido cambios está muy claro, pero no se si esto ha facilitado, digamos, el "hiper diagnóstico" tanto para evitar el infradiagnóstico, Me parece bien que se mejore el diagnóstico, pero a veces se elicitán dudas. Imagino que, como siempre, esto se irá poniendo en su lugar. En cuanto al tratamiento es muy sintomático ¿no?; así el caso de mejorar aspectos de la interacción o el funcionamiento sociales. Por eso importa tanto el diagnóstico, sobre todo focalizar mucho en cuál es la eficiencia funcional más importante de esa persona.



Amaia Hervás: Las alteraciones del neurodesarrollo podemos considerar que no es un trastorno en sí, es decir, es un cerebro que crece diferente, por lo tanto, considero que ese concepto quizás más categórico no es muy útil. De hecho, el DSM-5 -TR es más estricto que lo que era el DSM4 para el diagnóstico de TEA. Lo que pasa es que considero que hemos padecido una infradetección muy importante de estos síntomas de alteración del neurodesarrollo en la vida adulta, sobretodo en aquellos no diagnosticados en edad infantil. La cuestión está en cómo los trastornos del neurodesarrollo en infancia influyen la psicopatología en edad adulta. En cómo podemos diferenciar cuadros clínicos aparentemente similares en edad adulta, pero con edad de inicio, bases psicopatológicas diferenciales y con tratamientos altamente diferenciales. No es lo mismo algo que empieza desde que naces a algo que empieza a partir de los once doce años. Los mecanismos psicopatológicos implicados son muy diferentes considerandos que el cerebro es algo en constante desarrollo. Un abordaje terapéutico sin reconocer estas diferencias de mecanismos psicopatológicos subyacentes, puede llevar a una cronificación de los trastornos de salud mental.

A nivel diagnóstico, considero que para realizar un diagnóstico de TEA debemos constatar con métodos de evaluación estructurada y no estructurada, los síntomas diagnósticos definidos en las clasificaciones internacionales (DSM-5-TR o CIE-11), la triada sintomatológica definida en las alteraciones en la comunicación social y las dos de las 4 definidas en las alteraciones de las conductas estereotipadas y repetitivas. Criterios que deben estar todos presentes en algún momento de la vida, muy frecuentemente ya desde la primera infancia o bien de manera sutil en niños con buena capacidad intelectual o/y educados en ambientes flexibles y sensibles en su apoyo. Sea como sea, para establecer un diagnóstico de TEA, los síntomas deben provocar interferencia en su vida, sin olvidarnos de que los síntomas nucleares de autismo, en más de un 50% de los casos mejoran de una manera determinante con la edad, pero no tanto la adaptación funcional. Los instrumentos diagnósticos que utilizamos, son los mismos prácticamente en niños y adultos, adaptados a las diferentes edades, aunque semi estructurados. Yo creo que ahora, en el adulto, lo que ocurre es que muchos profesionales de la salud mental del adulto, muestran mucho más interés en los trastornos del neurodesarrollo en general y en el TEA en particular. Cuando no sabes de autismo, de TEA y ves una persona con autismo no la reconoces, pero cuando

sabes de autismo y ves una, dos, tres personas con TEA, cada vez las detectas más y eso es lo que está pasando que, los profesionales están aprendiendo y lo detectan mejor. La frecuencia, la prevalencia del TEA es de alrededor de un 2% en infancia, por lo tanto, esto es lo que se debería constatar también en la población adulta. En el área de la salud mental de adultos hay estudios que muestran que alrededor de un 10% de los casos visitado en consultas externas que padecían problemas de sociabilidad, presentaban un trastorno del espectro autista, por lo tanto no debe ser infrecuente detectarlo en el ámbito de la salud mental del adulto.

Diana Molina: Yo trabajo con TLP y vivimos una especie de locura, alrededor de este trastorno y sus diversos matices. Has expuesto que uno de los diagnósticos con los que más se solapa o se confunde es el TLP. Me ha llamado también la atención que es que expresas que son mujeres, dos notas de gran interés. Utilizo muy habitualmente el IPDE, prueba para valorar TLP y entonces; si han puntuado positivamente cuatro o cinco ítems del DSM5, es diagnóstico positivo. Pero tu añades matices muy importantes : parece que sí que hay dos elementos diferenciadores, uno sería la inocencia, que se asociaría al intento de agradar y complacer al terapeuta, ¿Voy a entender que en algún momento estas conductas, pueden ser elementos que nos hagan sospechar en autismo?

Amaia Hervás: Primero hay que constatar síntomas de TEA en la infancia lo que es fundamental. Por otra parte, las mujeres son complicadas de diagnosticar; por ello es destacable que el síntoma autista que más se mantiene en la época adulta es la reducción de la expresión facial: Esto fue una gran sorpresa, ya que nadie había dado importancia a esta manifestación. La disminución de la expresión facial viene relacionada con la falta de reconocimiento e integración de las emociones. De hecho, el grupo del Maudsley expertos en TCA, sin formación en autismo, encontraron que en los trastornos alimentarios estaba presente esta inhibición de la expresión facial, considerando que era por el bajo peso, pero cuando recuperaban el peso no mejoraban la expresión facial y de ahí que consideraron la presencia de autismo, desarrollando un programa de tratamiento para los trastornos alimentarios y autismo, con clara tendencia a la cronificación previa cuando se trataban como trastornos alimentarios sin un autismo asociado.

Así la disminución de expresión facial es muy relevante; a aquellas que lo presentan siempre les evaluo en como procesan la información social, siempre. Utilizo materiales donde



estudio, por ejemplo, el arrepentimiento, teoría de mente de segundo orden y otras herramientas que me faciliten el evaluar como procesan la información visual, como organizan la información cuando tiene muchos o pocos estímulos a procesar. Es importante evaluar el procesamiento de objetos y formas, el detalle y a qué dan prioridad en su atención. Se concentran preferentemente en aspectos no sociales. A veces pueden observar cantidad de personas y no nombrarlas lo que no obvia que, si tú les preguntas sobre su expresión facial, te dicen "contento", pero no lo incorporan en el análisis de la información. Me sorprenden muchas veces en algo que yo tengo que ver 25 veces cuando hay mucha información, un pequeño detalle que igual para mí no es importante pero para ellos /ellas es lo más importante, lo único que ven. A mí eso me parece impactante. Y siempre analizo la alexitimia, ya prácticamente desde la primera visita, en como reconocen emociones, como las discriminan, como las relacionan con situaciones externas y también la teoría de mente de segundo orden.

Diana Molina: Hay algo que has reiterado con insistencia que es la cognición social, ¿Entiendo que dicha cognición social abarca muchos matices?

Amaia Hervás: Yo creo que cada uno llama cognición social a diferentes dimensiones. Ahora estamos efectuando una revisión sistemática precisamente de medidas de cognición social en el TEA y lo que hemos encontrado, es que cada uno llama cognición social a diferentes cuestiones, por lo que es necesario redefinir los componentes de la cognición social.

Diana Molina: ¿Qué abarca? ¿qué acoge? : que, si se es empático, si se acercan al detalle, si incorporan la expresión del otro.... Es un concepto muy amplio y a mí me despista bastante. Por otra parte, entiendo los suicidios y autolesiones, va a ser solapado tanto en TLP como en TEA.

Amaia Hervás: sí, sí... yo creo que el tema de adultos va a ser muy apasionante.

Diana Molina: ¿Habéis visitado mujeres autistas que además sufran trastornos disociativos?

Amaia Hervás: Sí, y de hecho es frecuente. En una revisión sistemática de la presencia de catatonía en autismo, un 10% de las personas con autismo la desarrollan ; en algunos casos relacionado con trastornos afectivos graves asociados al autismo pero en otros casos asociado a situaciones en las que las personas con TEA sufren estrés intenso, apareciendo de repente cuadros disociativos, mostrándose hiperreactivos a nivel perceptivo y totalmente disociados a nivel emocional.

Yo he tratado bastantes cuadros de catatonía con autismo, a veces les solicito que identifiquen números escritos en su piel y que los identifiquen, y a mí realmente me fascina, como una persona catatónica te identifica todos los números o las letras escritas en su piel, pero, en cambio es incapaz de identificar una emoción.

Ricardo Campos: Muchas gracias Amaia, porque has sintetizado el autismo y lo has hecho de forma muy práctica para los no expertos. De hecho, los compañeros de infantil cuando ya no saben qué hacer con una paciente que presenta lo que ha descrito en esta sesión, un patrón persistente de disregulación emocional, autolesiones, etcétera y alguien sondea, plantea que a lo mejor presenta TEA, sobre todo en mujeres, como ha comentado. No sé vuestra experiencia, pero la nuestra en estos casos son pacientes que luego no han mantenido una estancia porque en seguida han pedido la alta voluntaria. Una de las cuestiones. La otra me ha parecido muy práctica, como lo son todas las pequeñas claves para basar una diferenciación, desde cuadros que, cómo has dicho Jordi Blanch también, tienes que retrotraerte a un diagnóstico retrospectivo en la infancia, con informadores fiables. Esto es un comentario en general. Dos cuestiones, una: ¿a veces has detectado alguna comorbilidad física somática más frecuente en personas con TEA, en los diagnósticos médicos? y segunda cuestión, también muy relevante, pero yo sigo en hospitalización desde hace 30 años de adultos y lo que tú decías, efectivamente, de cómo pueden imitar conductas de personas ya jóvenes muy cronicadas lo perjudicial que puede ser en su trayectoria en la vinculación terapéutica.

Amaia Hervás: La comorbilidad médica en TEA con discapacidad intelectual está claramente muy incrementada: de hecho, mueren por lo general 30 años antes que personas sin TEA. En el grupo TEA sin DI, el tipo de mortalidad también está aumentada, pero está relacionada con problemas en el ámbito de la salud mental y el suicidio. En cualquier caso, sí que se concentran mucho en el cuerpo y desarrollan más problemas psicosomáticos, es decir, las dificultades de identificar sus emociones, elicitan que interpreten su malestar desde una vertiente más física. Se detecta un mayor porcentaje de fibromialgia, de fatiga crónica. El grupo TEA con DI puede exhibir alteraciones genéticas no identificadas, que son cuadros sindrómicos y que pueden debutar y poner de manifiesto el cuadro sindrómico con una base genética definida por cuadros clínicos agudos médicos y en estos casos podemos detectar la alteración genética etiológica



del cuadro sindrómico y del autismo mediante estudios de secuenciación exómica. Podemos detectar en un 40% de los casos de TEA con DI moderada o grave las etiologías genéticas del autismo asociado a DI con estudios genéticos avanzados. Considero que esto es muy relevante, y debemos facilitar que las familias que tienen hijos con autismo y DI, tengan acceso a pruebas de secuenciación exómica o secuenciación de todo el genoma. Esto da otra perspectiva a las familias: aparte de que los padres conocen la causa, pueden anticiparse a problemas médicos asociados a estos cuadros sindrómicos mediante programas de supervisión y prevención de complicaciones médicas. Muchas veces los padres vienen convencidos que tienen pruebas genéticas realizadas en hospitales de referencia y lo único de que se dispone es un cariotipo que no es muy útil. El Departamento de Genética Clínica del Hospital de la Vall d'Hebrón (Barcelona), sinceramente creo que tiene un programa estupendo de como y cuando detectar un cuadro sindrómico. Siguen una supervisión continuada de los problemas médicos que pueden aparecer y realmente las familias de este grupo, que están muy abandonados por los servicios de salud, se sienten realmente cuidados.

J.M. Farré: He aprendido mucho ha sido sensacional. Evidentemente, estamos de acuerdo y quisiera destacar este renacer de la alexitimia; es impresionante, porque parecía que la habíamos abandonado y los pacientes que sufren autismo la han vuelto a servir en bandeja. Esto es muy importante, nos hemos tenido que poner al día todos en alexitimia y sobre todo los que nos hemos dedicado a la medicina psicosomática, sabemos hasta qué punto esto fue importante en todas estas personas que se "tragaban" las emociones y parecía que somatizaban más que la población general. Dicho esto. ¿Qué querías hacer notar en la relación edad - identidad de género, esta cuestión que tanto nos ocupa a todos en el momento actual del cuerpo como delito?

Amaia Hervás: adolescentes TEA menores de 18 años tienen más dificultades en la identidad de género. En Inglaterra, el programa de disforia de género en menores de dieciocho años, estaba centralizadora en la Tavistock Clinic y ante una denuncia de una mujer con autismo no diagnosticado tratada en la adolescencia con bloqueadores hormonales se desarrollo una investigación del colectivo de disforia de genero menor de 18 años tratado en el Health Service de UK. En este estudio, un tercio de los menores de dieciocho años con disforia de género padecían TEA, es decir, que hay una

conexión importante con todo lo que es las dificultades de identidad en género.

J.M. Farré: Opino que es de gran importancia conocer las consecuencias y comorbilidades de la disforia de género y ya se trató en este Observatorio este tema con Esther Gómez Gil, a la que ya conoces. Es un tema que vuelve y revuelve y una vez más se demuestra que el apartar de la salud mental este tema podría reportar consecuencias negativas como lo fue no captar su relación con el autismo. Es tremendo por eso me ha llamado la atención y creo que es un argumento que no se ha utilizado mucho en las discusiones que ha habido, que son muchas, sobretodo desde la aparición de la ley LGTBI

Amaia Hervás: El estudio de la Tavistock es muy importante. Desde el 2009 hasta el 2016, de un número menor de adolescentes chicas que chicos se pasó en el 2016 a cerca de 3 veces mas las adolescentes chicas que buscaban tratamiento para la disforia de género. En nuestro grupo de TEA sin DI, hay variabilidad a nivel de orientación sexual: un, 55% de las personas con TEA se ha descrito que no tienen orientación heterosexual y eso también se asocia a una vulnerabilidad social, porque tienen que intentar relaciones a través de Internet con posibilidad de relaciones nocivas. Por ello, gozamos de educadores sociales que les ayudan, de hecho creo que el movimiento LGTBI en Barcelona está haciendo un buen trabajo; incluyen grupos de apoyo con psicólogos que desarrollan un trabajo excepcional con ellos, están cuidados y asesorados en áreas de relación, teniendo en cuenta los potenciales peligros de Internet. En nuestros dispositivos clinicos implementamos grupos de apoyo, grupos sociales. Desarrollamos un grupo social que se concreta los fines de semana y, con esta enorme variabilidad de género, entre ellos se conocen, acompañados por profesionales, y creo que realmente tiene una enorme efectividad.

Diana Molina: Quiero apuntar que espero que se vayan calmando las aguas, pero opino que en algún momento se detectarán sobre diagnósticos con falsos positivos porque, tú lo has dicho, debe considerarse una sintomatología actual y sobre todo una en la infancia. Creo que la una de las claves es hacer la anamnesis acerca de la infancia y luego detectar, en el momento presente, la sintomatología predominante. Considero ya está presente el sobre diagnóstico, con falsos positivos y que la cuestión tendría que irse recolocando.

Amaia Hervás: hace poco, visité una paciente que yo la había tratado a los doce-trece años. No tenía ningún tipo de antecedente infantil y yo la llevé por muchos problemas en



la familia y nunca sospeché un diagnóstico de TEA. Alguien les había puesto a los 25 años un diagnóstico de TEA y me vino a mí a buscar para que yo le corroborara el diagnóstico. Si no lo tenía a los 12-13 años, tampoco a los 25.

Diana Molina: Efectivamente, se está produciendo esto y la verdad es que yo en algún momento pienso bueno tienes que aprender más, en otro pienso que bofetada me han dado, en otro pienso que se han equivocado una situación no agradable. Luego, la otra cosa que yo estoy viendo y quiero que tú me corrobore si es una impresión mía o no es así: en ocasiones se diagnostica autismo, pero tampoco se les proporciona un tratamiento adecuado, y hay algunos que se quedan desamparados. Esto lo he visto yo en dos casos, ¿tú crees que no se hace una buena indicación terapéutica o no hay esta formación?

Amaia Hervás: Ha habido una proliferación de recursos privados que ofrecen curas y tratamientos para el autismo, muchas veces con muy poca evidencia de efectividad y con escasa formación de los profesionales en autismo. Es importante que quien trabaja con adultos con TEA tenga formación en psicopatología. No es lo mismo diagnosticar un niño de tres años que diagnosticar a un adulto de 25-30 años, con todo, los matices diferenciales de los trastornos de salud mental y esto es bastante preocupante la verdad.

Diana Molina: Les provocas un trauma cuando les diagnosticas; no está bien explicado y encima no se proporciona una terapéutica adecuada. Me alegra que digas esto, pero asimismo me entristece.

Amaia Hervás: De ahí la importancia de formar a los equipos de salud mental. Yo creo que Raquel lo dirá, está asesorando a familias totalmente perdidas que no tienen idea de dónde acudir buscando ayuda efectiva y a veces terminan en lugares donde realmente o no mejoran o no se les hace nada. Pienso que los equipos de salud mental, especialmente de la edad adulta, tienen que formarse mejor en la psicopatología asociada al autismo, su detección, diagnóstico y tratamiento porque son pacientes muy graves, no hay gente formada y necesitan ayuda..

Raquel Montllor. En mi caso me diagnosticaron con 40 años y además fue concomitante a una depresión severa mayor que padecía, pero es que ahora hay diagnósticos a

partir de 69 años de personas adultas mujeres y hasta hombres a los 70, es decir, que algunos diseñaron el que te sirve, pero le sirve porque además saben lo que les pasa, porque hacen una un bagaje de toda su vida, pero por lo menos se sabe que les pasa porque antes no sabían que les pasaba. Ahora nos han pedido y podemos poner remedio o lo que comentabais, buscar a donde orientarlos, por donde tienen que ir: asociaciones, centros privados o públicos. En algunos los públicos, depende de la zona, y lo mejor no tienen la formación, pero como mínimo, pueden orientar o encaminarlos a donde puedan ir y disfrutan de un apoyo. Normalmente los adultos también nos apoyamos por vía whatsapp o por email; nos vamos escribiendo y podemos estructurar un grupo, una red de apoyo. A algunos no los conocemos en persona, pero gracias a las redes de WhatsApp o Internet. Vamos aprendiendo términos que no sabíamos y nos vamos conociendo, incluso a nivel internacional.

Diana Molina: A mí esto que ha dicho me ha parecido muy interesante porque un grupo de WhatsApp de personas TLP se puede convertir en lo más destructivo de este mundo y pueden acabar todos a bofetadas. Y tu nos estás hablando de grupos de WhatsApp de personas con autismo que funcionan, me parece que este es un gran dato diferencial, nunca funcionaría un grupo de TLP. Vosotros os apoyáis cosa que está muy bien.

J.M. Farré: A veces me han llegado informes no tuyos, de otros equipos y utilizan mucho los cuestionarios y has deciarado que los cuestionarios son poco fiables, por ejemplo, utilizan mucho uno es muy bonito el nombre que se llama Test de Empatía Cognitiva y Afectiva. ¿Te ratificas que los cuestionarios de este tipo son claramente inferiores a la la entrevista semiestructura que tú has comentado?

Amaia Hervás: Los cuestionarios son muy poco fiables. El que desea el diagnóstico puede sobreidentificar los síntomas, y el que nunca ha sospechado que pueda padecer un autismo, muchas veces no detecta sus síntomas.

Diana Molina: Muchísima gracias Amaia por tu participación. Darte las gracias y esperamos que sigas siendo nuestra referente en este sentido para poder trabajar con mejor conocimiento de causa.