



EDITORIAL

El destino del diagnóstico de síndrome de Asperger. ¿Qué le depara el futuro al síndrome de Asperger?



What does the future hold for Asperger syndrome?

Mara Parellada

Servicio de Psiquiatría, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, CIBERSAM, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

La historia del epónimo síndrome de Asperger ha sido corta, notoria y polémica. Una década después de que van Krevelen¹ comparara por primera vez el autismo de Leo Kanner con la «psicopatía» de Hans Asperger, el concepto de síndrome de Asperger fue popularizado por Lorna Wing, quien revisó los casos descritos por el pediatra austriaco, caracterizados por alteraciones graves en la interacción social.

El término empezó a ser utilizado rápidamente a partir de que Uta Frith tradujera el trabajo original de Asperger en 1991², no solo por muchos investigadores y expertos, sino también como forma de autodescripción empleada por muchas personas con problemas de interacción diferentes de los encontrados en pacientes con otros trastornos mentales como la ansiedad o los trastornos psicóticos. Dar un nombre a una determinada problemática ayudó a reconocerla, abordarla y tratarla de forma más adecuada³.

El nombre y el concepto síndrome de Asperger se hicieron muy populares entre académicos y en la población general mucho antes de que el término fuese incorporado en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE, versión 10) y en la clasificación americana de trastornos mentales (DSM, versión IV), de 1992 y 1994, respectivamente. El término parecía englobar algunas dificultades de la interacción social que otros términos no reflejaban adecuadamente. El nombre, sin embargo, resultó tener una vida breve en dichas clasificaciones.

Correo electrónico: parellada@hggm.es

El síndrome de Asperger se eliminó del DSM en 2013 (cuando apareció la versión 5 de esta clasificación). La versión 11 de la CIE, presentada en la Asamblea de la Organización Mundial de la Salud en abril de 2019 y que será implementada en enero de 2022, también ha eliminado el síndrome de Asperger como un subtipo de autismo⁴. Ambos sistemas de clasificación han unificado todos los subtipos previos de autismo en una única categoría de «Trastornos del Espectro Autista» (TEA). Es interesante recordar que el concepto TEA fue popularizado ya en los años 80 por Lorna Wing para resaltar el hecho de que el autismo podía entenderse más como una dimensión que como una categoría. El término TEA fue sustituyendo con rapidez a la terminología acuñada en los años 70 para referirse al autismo y trastornos relacionados, que era «Trastornos Generalizados del Desarrollo» (TGD). TGD fue un término relativamente estéril, que se eligió para romper con la tendencia en aquel momento imperante de utilizar los términos psicosis y autismo en distintos lugares del mundo para niños con la misma problemática. TGD también se acuñó para enfatizar el origen en el neurodesarrollo (en contraposición a la génesis psicogenética) de estos trastornos⁵.

TEA ha sido el concepto utilizado de forma preferente por los investigadores en este campo, primero de forma oficia y después oficial (DSM-5 y ICD-11): los investigadores fueron sustituyendo el término menos específico de TGD por el concepto de TEA.

Solo un año después de que el trabajo de Asperger estuviera disponible para el público angloparlante, el síndrome se incluyó en la CIE (versión 10) como una categoría

diferente dentro de los TGD. Un año después se incluía en el DSM (versión IV). Los criterios diagnósticos del síndrome de Asperger en el DSM no fueron afortunados. Se definió como un trastorno autista sin alteración clínicamente significativa en el lenguaje ni en el rendimiento cognitivo en los 3 primeros años de vida. Por tanto, la única diferencia entre este síndrome y el autismo de alto funcionamiento (AAF) era la presencia o ausencia temprana de retraso en lenguaje o funcionamiento cognitivo. Estos criterios no satisfacían a muchos expertos (como Patricia Howlin, Judith Gould, o Christopher Gillberg), que enfatizaban la alta frecuencia de anomalías muy tempranas en el desarrollo del lenguaje de niños diagnosticados de síndrome de Asperger⁶. Antes incluso de la publicación de los criterios de la CIE-10 o del DSM-IV, y justo después de la primera Conferencia Internacional sobre el Síndrome de Asperger, que tuvo lugar en Londres en 1988, Christopher Gillberg lideró el desarrollo de una lista de criterios diagnósticos para el síndrome de Asperger. Los criterios incluían 6 comportamientos diferentes, pero no incluían la presencia o ausencia de desviaciones en el lenguaje o en el funcionamiento cognitivo⁷.

La investigación sobre el síndrome de Asperger y el AAF se ha caracterizado por el uso de distintos criterios en distintos estudios. Aunque tanto el DSM-IV como la CIE-10 incluían la presencia de diferencias cualitativas entre el síndrome de Asperger y el autismo en sus secciones descriptivas o de diagnóstico diferencial (señalando, por ejemplo, que los pacientes con síndrome de Asperger con frecuencia tienen intereses restrictivos o extraños y los pacientes con autismo tienen más estereotipias motoras; o que los pacientes con síndrome de Asperger tienen más inclinación hacia el contacto social mientras que los pacientes con autismo tienen más indiferencia social), los criterios aplicados en investigación han sido muy variados y se ha dado la situación de que algunos investigadores utilizaban una lista de criterios específicos y otros utilizaban criterios cualitativos o incluso criterios adaptados. Las listas de criterios, utilizados a veces por evaluadores no expertos, frente al uso de criterios clínicos basados en criterios diagnósticos con una observación directa del niño y revisión de todos los informes y fuentes de información disponibles (que es el *gold standard* en el diagnóstico de los TEA⁸) ha dado lugar a unas muestras de pacientes muy heterogéneas entre distintos estudios. Esto hace que los resultados sean muy difíciles de comparar.

En este contexto no es de extrañar que no se haya conseguido demostrar que el síndrome de Asperger sea una entidad válida o fiable como entidad diagnóstica diferenciada. En este momento no hay evidencia empírica que se pueda presentar a los expertos de la CIE o del DSM para apoyar el síndrome de Asperger como una entidad diferenciada. La mayoría de los estudios no han encontrado diferencias en ninguna característica, aparte de las diferencias en habilidades cognitivas o lingüísticas⁹. Estos rasgos diferenciales, sin embargo, han demostrado tener una gran influencia sobre el pronóstico de las personas con TEA, más allá del efecto sobre los síntomas definitorios de autismo y, por tanto, se han incluido como especificadores clínicos en el DSM (versión 5) y como factores para categorizar a los TEA en la CIE (versión 11). A consecuencia de estas decisiones, la imagen del síndrome de Asperger como una forma leve de autismo se ha ido imponiendo. Sin embargo, la utilización de distintos

criterios dentro del mismo estudio sí ha llevado a que surgen algunas diferencias entre distintos tipos de autismo, como, por ejemplo, el perfil del rendimiento cognitivo y la magnitud del riesgo genético asociado⁹.

Para algunos autores como Baron-Cohen o Ami Klin las diferencias cualitativas entre las personas con síndrome de Asperger y AAF pueden tener relevancia clínica y ser rasgos que considerar para diferenciar los 2 trastornos. Algunos rasgos únicos o propios del síndrome de Asperger, como la motivación social, los acercamientos sociales raros y unidireccionales, el desarrollo del lenguaje normal o incluso precoz, las dificultades en la pragmática del lenguaje, la conversación «unilateral», el juego simbólico de contenido raro o los intereses circunscritos con una acumulación de información excesiva, parecen algunos de los rasgos más distintivos^{10,11}. Algunos autores han señalado como la característica cualitativa más significativa en el síndrome de Asperger y en AAF la motivación vs la indiferencia social.

Dada la escasa trayectoria vital del término síndrome de Asperger en las clasificaciones oficiales de enfermedades, es bastante llamativa e interesante la rapidez y fuerza con que la identidad Asperger ha sido asimilada o adoptada por muchas personas afectadas y sus familiares. Un movimiento autoafirmativo y desestigmatizante ha surgido en los últimos 20 años. Defensores de una identidad Asperger («aspie») ponen en valor una manera de ser diferente e idiosincrásica pero aún así perteneciente a la normalidad del desarrollo y no a la enfermedad mental. Esta misma comunidad de personas Asperger, a la vez que batallaba contra el estigma, ha señalado el peligro de eliminar el síndrome de las nosologías, por el riesgo de pérdida de apoyo y tratamiento para sus miembros.

El 2018 fue un mal año para el epónimo Asperger. En abril, la revista *Molecular Autism* publicó un artículo muy extenso firmado por Czech sobre un estudio que desarrollaba la hipótesis muy fundamentada de que Hans Asperger había participado en algunos programas eugenésicos del Tercer Reich¹². Previamente se había publicado un libro que tuvo gran repercusión social, en el que Edith Sheffer defendía la misma tesis. Lo que fue especialmente llamativo del artículo de Czech fue que se publicó acompañado de un editorial firmado por 2 expertos internacionales en autismo, Simon Baron-Cohen y Ami Klin en el que apoyaban la validez de los datos presentados. Dadas sus publicaciones anteriores, que contenían múltiples argumentos en defensa de la idiosincrasia del síndrome de Asperger, no se podía sospechar de estos autores un prejuicio contra este diagnóstico.

Es probable que el epónimo Asperger, utilizado para describir a personas con dificultades con los aspectos pragmáticos del lenguaje, con una limitada comprensión del metalenguaje y con intereses restrictivos y absorbentes, pero sin problemas de inteligencia general, desaparezca progresivamente de la literatura científica. La versión 11 de la CIE y la versión 5 del DSM ya han decidido agrupar el síndrome de Asperger dentro del diagnóstico TEA, sin problemas significativos de lenguaje funcional e inteligencia.

Una manera de avanzar en el estudio de lo que se ha llamado síndrome de Asperger podría ser estudiar un rasgo o dimensión —llamémosle deseabilidad o afiliación social (como propone el sistema clasificatorio RDoc)—, que identifique otro factor de pronóstico bajo el paraguas TEA. Se

necesita mucha investigación sobre el curso evolutivo de dimensiones como la afiliación social o el lenguaje pragmático y su relación con el curso evolutivo de dimensiones como el lenguaje expresivo. De hecho, si categorizar lo dimensional es difícil en la psiquiatría del adulto, es una tarea por principio imposible en la psiquiatría del niño, debido a la existencia de distintas áreas de desarrollo con distintos cursos evolutivos que comportan un estado de riesgo para futuros trastornos mentales. El verdadero reto es estudiar científicamente trayectorias evolutivas de dominios psicológicos dinámicos e interdependientes.

De todas formas, si queremos sacar provecho a las ventajas individuales, un abordaje dimensional no sustituiría completamente las virtudes de poner un nombre a una tipología humana característica que conlleva tanto dificultades como atributos positivos extraordinarios. Hans Asperger no fue el primero ni el único en darse cuenta de esta forma especial de ser. Necesitamos un nuevo nombre para lo que constituye al menos una tipología de personalidad y que posiblemente también suponga una condición que, si no se identifica de forma explícita, puede suponer una falta de ayuda o una desventaja social en nuestra sociedad.

Bibliografía

1. Van Krevelen DA. Early infantile autism and autistic psychopathy. *J Autism Child Schizophr.* 1971;1:82-6.
2. Frith U. *Autism and Asperger syndrome*. Cambridge: Cambridge University Press; 1991.
3. Wing L. Reflections on opening Pandora's box. *J Autism Develop Dis.* 2005;35(2).
4. Reed GM, First MB, Kogan CS, Hyman SE, Gureje O, Gaebel W, et al. Innovations and changes in the ICD-11 classification of mental, behavioural and neurodevelopmental disorders. *World Psychiatry.* 2019.
5. Rutter ML. Relationships between child and adult psychiatric disorders. Some research considerations. *Acta Psychiatr Scand.* 1972;48:3-21.
6. Feinstein A. *A history of autism: Conversations with the pioneers*. EE. UU.: Wiley-Blackwell; 2010.
7. Gillberg IC, Gillberg C. Asperger syndrome-some epidemiological considerations: A research note. *J Child Psychol Psychiatry.* 1989;30:631-8.
8. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues. (CQI). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2014;53:237-57.
9. Artigas-Pallares J, Paula I. Autism 70 years after Leo Kanner and Hans Asperger. *Rev Asoc Esp Neuropsiq.* 2012;32:567-87.
10. Baron-Cohen S, Klin A. What's so special about Asperger syndrome? *Brain Cogn.* 2006;61:1-4.
11. Klin A, Pauls D, Schultz R, Volkmar F. Three diagnostic approaches to Asperger syndrome: Implications for research. *J Autism Dev Disord.* 2005;35:221-34.
12. Czech H. Hans Asperger, National Socialism, and «race hygiene» in Nazi-era Vienna. *Mol Autism.* 2018;9:29.