

AUTISMO Y SINDROME DE ASPERGER

UTA FRITH

MRC Cognitive Development Unit
4 Taviton Street
London WC1H 0BT
and University College London

El autismo es un trastorno del desarrollo cerebral. Se da desde el nacimiento y persiste durante toda la vida. Las causas del trastorno todavía no se conocen, pero en él se ve implicado un fuerte componente genético así como causas orgánicas.

El síndrome de Asperger es una variante del autismo, pero tiene sus propios rasgos distintivos, en particular, buena inteligencia verbal y mejores habilidades sociales, que diferencian su cuadro clínico del autismo clásico. Se trata de un trastorno cerebral con fuerte componente genético.

Para el diseño racional de programas de tratamiento y para una comprensión adecuada de los trastornos autistas, es esencial tener en cuenta sus fundamentos biológicos y su manifestación en el comportamiento durante todas las etapas del desarrollo. También necesitaríamos una explicación de las múltiples diferencias individuales. Desgraciadamente, todavía estamos muy lejos de tener todos estos conocimientos.

Existe un gran vacío entre la explicación de los fundamentos biológicos de un trastorno y la de las infinitas variaciones conductuales que muestran las personas afectadas. Este vacío constituye el campo de la psicología cognitiva. El nivel de explicación cognitivo se refiere a lo que subyace entre el cerebro y el comportamiento: la mente. En pocas palabras, el cerebro produce la mente y la mente el comportamiento. Los procesos mentales pueden funcionar mal en trastornos fundamentados en el cerebro. En los últimos 10 años aproximadamente, las explicaciones cognitivas del autismo han avan-

zado considerablemente. En particular, la «teoría de la mente» se ha aceptado ampliamente y ha aumentado nuestra comprensión de muchas de las sorprendentes pautas de conducta que muestran niños y adultos con autismo.

NIVEL CONDUCTUAL

El diagnóstico del autismo se basa en criterios conductuales. En todo el mundo los criterios estándar incluyen: trastornos de la interacción social, de la comunicación verbal y no verbal, y un repertorio de actividades restringido. Sin embargo, es difícil señalar pautas de conducta específicas, puesto que las personas y su ambiente difieren mucho e incluso el comportamiento de una persona determinada varía en función del tiempo y la educación. No resulta tan claro que existan diferencias y variaciones a nivel cognitivo o neurológico.

El comportamiento sintomático del autismo puede detectarse ya en la infancia, si bien al avanzar la edad, los signos pueden camuflarse, especialmente en casos de pacientes con lenguaje fluido y sin retraso intelectual general, como en el síndrome de Asperger. El síndrome de Asperger todavía constituye una categoría de diagnóstico controvertida, pero está claro que hay diferentes grados de trastornos autistas y que las formas más leves se pueden distinguir fácilmente al observar el curso de desarrollo de una persona.

El síndrome de Asperger parece ser una variante leve del autismo, pero no necesariamente un tipo de deficiencia mental leve. Las personas afectadas por este síndrome tienen cierta percepción social. Pueden acumular gran cantidad de conocimientos sociales e incluso una «teoría social» aunque no lleguen a encajar sus propias opiniones con las ajenas.

Actualmente está muy aceptado el concepto de un espectro completo de trastornos autistas de distinto tipo e intensidad, que no se limitan a casos aislados, tal como lo describió Kanner. Uno de los principales problemas de los trastornos del desarrollo definidos en términos de comportamiento es cómo identificar y consensuar los rasgos significativos. Durante el desarrollo, el comportamiento es extremadamente variable, no sólo en cuestiones de edad y habilidad, sino que se ve modificado por una multitud de factores ambientales. Este problema se evidencia por el hecho de que muchas de las personas afectadas muestren problemas adicionales y posiblemente independientes, además de problemas secundarios. Sólo se puede buscar un denominador común al nivel de descripción cognitivo. Cuando observamos solamente el comportamiento, es casi imposible encontrar un denominador común.

EL NIVEL COGNITIVO

¿Cuál podría ser el denominador común que subyace en todos los casos del espectro del autismo? La proposición de carencia de «teoría de la mente», es decir, un problema específico para comprender la mente (por oposición a los objetos) constituyó el primer intento de dar una explicación cognitiva del autismo. Se asume que en desarrollo normal, la comprensión de los estados mentales no es cuestión de aprendizaje sino que depende fundamentalmente de un mecanismo cognitivo que se cree innato. Se trata de una idea muy radical que intentaba explicar el origen de juego de ficción en los niños pequeños normales. En particular Alan Leslie aducía que existe un mecanismo cognitivo especializado, cuyo propósito es permitir al niño comprender de forma independiente actos físicos (reales) y mentales (ficción). Sin tal mecanismo, la ficción sería un absurdo en lugar de la amena actividad que es.

Se sabía que los niños pequeños autistas, en comparación con otros niños con deficiencias, mostraban un juego de ficción marcadamente pobre. Esto encajaba con la hipótesis de que los niños autistas carecían del mecanismo crítico propuesto por Leslie. La hipótesis de que los niños autistas no pueden aprehender el concepto de estados mentales, sin mencionar el contenido de los mismos, fue propuesto por primera vez por Baron-Cohen, Leslie y Frith en 1985. El test original era extremadamente simple. Merece la pena examinarlo en detalle porque es útil para ilustrar el significado de «teoría de la mente».

EL EXPERIMENTO DE SALLY-ANNE

Se usaron dos muñecas, Sally y Anne como instrumentos. Sally tenía una cesta y Anne una caja. Sally puso una canica en su cesta y la tapó con un trapo. Sally salió de paseo. Mientras Sally estaba fuera (lo que implica que no podía saber qué ocurrió después), la traviesa Anne cogió la canica de la cesta y la escondió en su caja. Después, cuando volvió Sally y fue a jugar con su canica, la pregunta crítica era: ¿Dónde buscaría Sally su canica, dónde pensaría que estaba?

Los niños de cuatro años con desarrollo normal pueden contestar esta pregunta con fiabilidad y, quizá sorprendentemente, también niños con retraso mental debido al síndrome de Down. Dicen que Sally buscará su canica en la cesta donde la había dejado. Cuando les preguntan, también pueden indicar que Sally no sabía lo que había hecho Anne (puesto que estaba fuera cuando Anne cogió la canica).

Con esta comprensión, los niños pequeños demuestran que han atribuido un estado mental. Comprenden que una persona puede tener

una falsa creencia de una situación. Esta «falsa creencia» es un estado mental que se refiere a una cosa, y no a un estado físico. ¿Qué ventajas supone esto para un niño?

Un estado mental puede ayudar a explicar y predecir el comportamiento de otra persona. Por ejemplo, la falsa creencia predice que Sally buscará la canica en su cesta y no la encontrará. Comprender una falsa creencia corre paralelo a comprender una idea cierta, conocimientos e ignorancia. También corre paralelo a la comprensión de intenciones, deseos y sentimientos. Predecir y examinar el comportamiento de los demás atribuyendo estados mentales es lo que significa tener una «teoría de la mente».

Para la mayoría de los niños con autismo, incluso con edad mental superior a cuatro años, el sencillo test de Sally-Anne supone un enorme rompecabezas y suelen resolverlo mal. Dicen que Sally buscará la canica en la caja de Anne (donde está realmente) aunque recuerdan bien que Sally había puesto la canica en su cesta y que no estaba presente cuando Anne la cambió a su caja. A pesar de ver y recordar la sencilla secuencia de actos, no son capaces de encontrarle sentido infiriendo que Sally debería tener una falsa creencia.

No toman en cuenta lo que cree Sally: Ignoran el importante cambio de su estado mental (su idea, anteriormente cierta, ahora es falsa). Así, no pueden predecir el comportamiento de Sally. Obviamente, quedarían confusos en tal situación en la vida real, en la que encontrarían raro que Sally buscara la canica en el sitio donde no estaba. Su incapacidad de comprender una falsa creencia corre paralela a la incapacidad de comprender otros estados mentales. De ahí la ideas de que las personas autistas no tienen una teoría de la mente, de que sean mentalmente ciegos.

LA MINORIA CON TALENTO: EL SINDROME DE ASPERGER

¿Y esas personas con autismo especiales, diagnosticadas típicamente de Síndrome de Asperger, que superan el test de Sally-Anne con facilidad? ¿Tienen una teoría mental que funciona normalmente? ¿Anulan la hipótesis de la «ceguera mental»? No lo creemos. Se puede superar el test de Sally-Anne como problema de lógica sin que se tenga necesariamente una comprensión intuitiva de los estados mentales. En ese caso, se necesitarían recursos intelectuales muy considerables para solucionar este problema que de otro modo, sería infantil y sencillo. Parece que las personas que sufren síndrome de Asperger pueden desarrollar una teoría de la mente alternativa aunque su comprensión intuitiva de los estados mentales siga siendo pobre. Sugiero que lo que desarrollan es un tipo diferente de teoría, adquirida tarde y con un

considerable esfuerzo e ingenuidad. Esta teoría, efectiva e impactante, quizá se parece más a una teoría científica consciente que al funcionamiento cotidiano de una teoría mental. Pero no es lo mismo porque carece del soporte intuitivo necesario para construir y utilizar la experiencia social desde la primera infancia.

Gracias tanto a la intuición como a la experiencia somos capaces de entender automáticamente situaciones sociales nuevas. Por ejemplo, podemos seguir con facilidad un guión de telenovela como éste: «Leo estaba casi seguro de que Emilia había adivinado que había visitado a Lola, pero no fue capaz de confesarlo y le dijo que había estado toda la noche trabajando en la oficina.» También podemos predecir lo que podría pasar después. Imaginemos que intentamos comprender este guión basándonos en principios de lógica. Sería un problema difícil, pero no imposible de solucionar. La teoría de la mente alternativa adquirida por una persona con síndrome de Asperger, bien compensada, produce también una base de conocimientos creciente y con potencial para mejorar con el tiempo; sin embargo, no parece que permita la computación rápida y automática de la percepción social. Al revés, resulta laboriosa y tiende a ser errónea.

EL NIVEL BIOLÓGICO

¿De qué modo nos permite el déficit cognitivo particular propuesto vincular el cerebro con el comportamiento? ¿Tienen realmente los niños normales un sistema cerebral que permita una fácil adquisición de una teoría de la mente que se aplique inconscientemente? ¿Es que en niños con autismo o con síndrome de Asperger no funciona este sistema? Para responder a estas preguntas, mis colegas (Fletcher y cols. 1995) han llevado a cabo recientemente un estudio de scan PET en el que personas voluntarias normales leían unas historias que requerían en gran medida la aplicación de habilidades de mentalización. Mientras leían, un área determinada del cerebro, en la corteza frontomedial izquierda (área 8/9 de Brodmann) mostraba una intensa actividad. La situación control era una tarea de comprensión de una historia muy similar que no implicaba mentalización. En este caso no se detectaba actividad en esa zona del cerebro.

En un segundo estudio, que todavía no se ha publicado, realizado por colegas de la Universidad de Gothenburg, se escanearon pacientes voluntarios con síndrome de Asperger, que eran capaces de solucionar con facilidad problemas sencillos de mentalización, pero que encontraban bastante difíciles algunos de los guiones de teoría de la mente complejos (mentiras piadosas, doble significado...). Es decir, no tenían tanta destreza para responder preguntas sobre estas historias como los

voluntarios normales. Esto es lo que se podría esperar si utilizaran una «teoría de la mente» alternativa no intuitiva. Los resultados confirmaron la idea de que estas personas solucionan problemas de mentalización de un modo diferente al normal. El área 8/9 de Brodmann (frontomedial izquierda) mostraba una actividad mucho menor que en el grupo normal. En su lugar, activaban inmediatamente el área vecina (9/10). Se conoce muy poco sobre la función de este área, pero podría utilizarse para solucionar problemas de carácter más general.

Nuestros descubrimientos sugieren que existe un trastorno cerebral localizado y específico. A su vez, este trastorno parece ser responsable de cierto grado de compensación del funcionamiento normal de otro área. Naturalmente, este es sólo un primer estudio, y una disfunción de este área circunscrita a la corteza frontal izquierda podría tener múltiples causas. Es obvio que las investigaciones actuales tienen esperanzas mejor fundadas de señalar estas zonas críticas del cerebro que se hallan implicadas en las deficiencias fundamentales del autismo.

LIMITACIONES DE LA HIPOTESIS DE TEORIA DE LA MENTE

De nuevo: los datos de investigación sugieren que debemos asumir que la mayoría de las personas con autismo son mentalmente ciegas. No obstante, los afectados por síndrome de Asperger pueden desarrollar una teoría mental alternativa; destacan a la hora de solucionar el test de Sally-Anne y muchos otros más difíciles. También destacan por ser más capaces intelectualmente y, en especial, por tener mayor destreza en el uso del lenguaje. Parece probable que puedan utilizar estos recursos para compensar la carencia de comprensión intuitiva de estados mentales. ¿Hasta dónde llega esta compensación?

En un estudio más profundo vemos que las personas con síndrome de Asperger que solucionan tareas de teoría de la mente en el laboratorio, aun presentan problemas para aplicar su habilidad de mentalización en situaciones de la vida real. Así, su habilidad de previsión parece lenta y torpe. Aun así, no deberíamos menospreciar este logro. La competencia social y comunicativa de estas personas, aunque pueda presentar diferentes grados, no deja de ser impactante en muchas ocasiones y, en especial si se la compara con los casos típicos de autismo. La idea inicial de falta de teoría de la mente como denominador común al espectro del autismo, desde agudo hasta leve, debería, pues, reenunciarse de forma más precisa: el denominador común es el soporte intuitivo, y no la habilidad de mentalizar. Esta habilidad se da en diferentes grados; la carencia de soporte intuitivo puede compensarse, al menos en cierto grado, por procesos compen-

satorios. Hay ceguera mental, pero también hay miopía mental. Y otra vez podríamos llegar a la conclusión que hay diferentes grados de miopía mental. En este sentido, es perfectamente factible decir que la gente afectada por síndrome de Asperger cae dentro de la clasificación del espectro del autismo.

A pesar del éxito al explicar las tres deficiencias, el déficit de teoría de la mente tiene grandes limitaciones. No toma en cuenta las razones que motivan los diferentes grados de severidad de los síntomas del autismo, ni la cuestión de por qué el retraso mental es tan prevalente en el autismo. No nos ayuda a entender por qué algunas personas pueden aparentemente compensar este déficit pero no otros. Incluso en relación con los rasgos específicos de las deficiencias sociales que se dan en el autismo, muchas de ellas quedan pendientes de explicación. Por ejemplo, la hipótesis dice muy poco de la respuesta emocional pobre, que se ha descrito muy a menudo.

La principal limitación de la hipótesis de la teoría de la mente es quizás que no toma en consideración una serie de rasgos de deficiencias muy patentes y persistentes que, cada vez con mayor frecuencia, se reconoce que necesitan explicación, por ejemplo, la «restricción de intereses» y la presencia de comportamiento «estereotipado» y «perserverativo». Incluso menos explicados están los temas de la habilidad y el talento especial que muestra un amplio porcentaje de personas con autismo y, más en general, el perfil de actuación característicamente puntiagudo en tests que miden el cociente intelectual. Estos rasgos parecen poder aplicarse a personas que sufren tanto síndrome de Asperger como autismo. La cuestión de si se trata de un éxito o un fracaso en la realización de tareas que implican teoría de la mente es independiente de la presencia y la gravedad de los rasgos mencionados anteriormente. Actualmente, dos teorías cognitivas tratan estas facetas inexploradas.

MAS ALLA DE LA «TEORIA DE LA MENTE»: DEFICIENCIAS DE LA FUNCION EJECUTIVA

Estas deficiencias incluyen habilidades como planificación, control de impulsos y memoria, cuyo funcionamiento normal se cree que depende de que los lóbulos frontales estén intactos. No obstante, muchas de estas habilidades se han estudiado poco en niños y adultos. Aunque el fundamento cognitivo de las habilidades en cuestión todavía no se ha definido con suficiente precisión, ha despertado gran interés, pues promete dar un vínculo diagnóstico privilegiado entre las deficiencias de actuación en tests y las disfunciones cerebrales. Lo que queda pendiente es hasta qué punto este vínculo es fiable y

revelador. Sin embargo, las pruebas de pobre funcionamiento en muchas actividades «frontales» en casos de autismo van en aumento. Por ejemplo, las personas con autismo o síndrome de Asperger perseveran con sus respuestas en cuanto a solución de problemas, más que generar una nueva hipótesis.

Algunas de las características sorprendentes del comportamiento habitual de las personas con autismo, tales como la rigidez y la perseverancia, se dan también en pacientes con daños en el lóbulo frontal. Por analogía, esto sugiere la existencia de una deficiencia en el lóbulo frontal. Por otro lado, llama la atención que los pacientes que sufren daños en el lóbulo frontal no sufren autismo. Una posible explicación de este hecho es que los daños cerebrales de nacimiento y los que se producen en etapas posteriores presentan una imagen muy distinta, incluso aunque afecten a la misma zona del cerebro. Puede esperarse que una anomalía cerebral producida en etapas tempranas tenga amplias consecuencias en muchos aspectos del desarrollo, mientras que las lesiones producidas con posterioridad podrían tener consecuencias más específicas.

La teoría del autismo como trastorno manifestado especialmente en las funciones ejecutivas tiene muchos puntos a favor. No sustituye la de déficit de teoría de la mente, pero tiene potencial para explicar un número de rasgos del autismo que no se tratan en ésta.

MAS ALLA DE LA «TEORIA DE LA MENTE»: COHERENCIA CENTRAL POBRE

Una segunda teoría que intenta enfocar rasgos inexplicados del autismo es la de coherencia central pobre. Es una teoría cognitiva que toma como punto de partida el perfil de actuación rico en picos en tests de inteligencia. Es original en cuanto que se centra en habilidades sorprendentemente buenas en vez de en deficiencias. Así, esta teoría propone que por debajo de los picos de actuación (marcados por medio de tests como Block Design, o Digit Span) subyace un estilo de proceso cognitivo que favorece el proceso segmental frente al holístico. Se asume que este estilo contribuye a lo que se ha clasificado como «coherencia central pobre» (Frith & Happé, 1994).

Al contrario que las personas normales, los autistas no parecen estar en desventaja al procesar material sin sentido o inconexo en comparación con información coherente y cohesiva. En el caso normal, tiende a haber una gran ventaja en favor del material coherente. Por ejemplo, las frases coherentes que forman una historia se recuerdan mucho mejor que frases desordenadas.

En lo referente a visión espacial, la ventaja de las personas autis-

tas en el subtest de escalas de Weschler dentro del Block Design puede deberse a la segmentación mental espontánea de los diseños en unidades inconexas e incoherentes, que parecen muy apropiadas para la reconstrucción de un diseño global con los bloques dados.

En tareas de lenguaje, las personas hábiles con autismo distinguen al leer homófonos ingleses (por ejemplo, el verbo *to lead*, como en *leading* diferenciándolos de palabras como *lead*, que significa «plomo» y se pronuncia distinto) de forma aislada y dentro de un contexto. Una coherencia central pobre predeciría una relativa independencia del contexto, y así, podríamos esperar errores de pronunciación de estos homófonos, por ejemplo, leer la palabra *lead* como si fuera el metal, aunque el contexto indicara que se trata del verbo, con pronunciación diferente. Y, de hecho, se encontraron. Existe, pues, evidencia de un estilo cognitivo específico del autismo, que se deriva de tareas verbales y no verbales.

La búsqueda de coherencia parece ser un principio organizativo del procesamiento de información humano normal. Si esta búsqueda estuviera debilitada en el autista, podrían explicarse otros aspectos de la inteligencia de los autistas que, de otro modo resultarían sorprendentes.

VINCULO ENTRE CEREBRO Y COMPORTAMIENTO POR MEDIO DE LA COGNICION

Tanto la teoría de función ejecutiva como la de coherencia central han sido perfeccionadas e investigadas empíricamente. El punto de referencia, tal como se estableció por medio del estudio sistemático del déficit de teoría de la mente, es el «corte fino». Se ha encontrado un corte fino en una marca oculta en casos en que es posible predecir con exactitud las disociaciones respecto a dos tareas que de otro modo serían muy parecidas. Los resultados deberían ser buenos en una de ellas, pero malos en otra prueba similar que difiriese únicamente en un componente crítico, por ejemplo, sin teoría de la mente, es posible comprender lo que se ve, pero no lo que se sabe.

Dos tareas idénticas que exploren cada una el uso de los conceptos «ver» y conocer» deberían presentar una disociación en una persona que no tuviese la habilidad de comprender estados mentales.

Estos paradigmas son perfectamente aplicables a la técnica de substracción que se utiliza en experimentos sobre imágenes del funcionamiento del cerebro. Estudio futuros de la actividad cerebral durante la realización de tareas críticas, incluidas funciones ejecutivas y coherencia central, podrían sacar a la luz importantes indicios de anomalías cerebrales.

Tras el entusiasmo inicial de que una única deficiencia cognitiva pudiera explicar los rasgos fundamentales del autismo, las investigaciones han aumentado considerablemente. Parece improbable que pueda identificarse una única deficiencia cognitiva que explique todas las anomalías que presenta el autismo. La existencia de múltiples déficit a nivel cognitivo es una alternativa realista y podría ayudarnos a comprender por qué el autismo puede darse de diferentes formas, desde leve a grave. La explicación del autismo a nivel conductual y cognitivo debe complementarse con la explicación a nivel biológico. Las teorías cognitivas son de gran ayuda para ello y ya han empezado a actuar como guía en la búsqueda del fundamento cerebral del autismo.