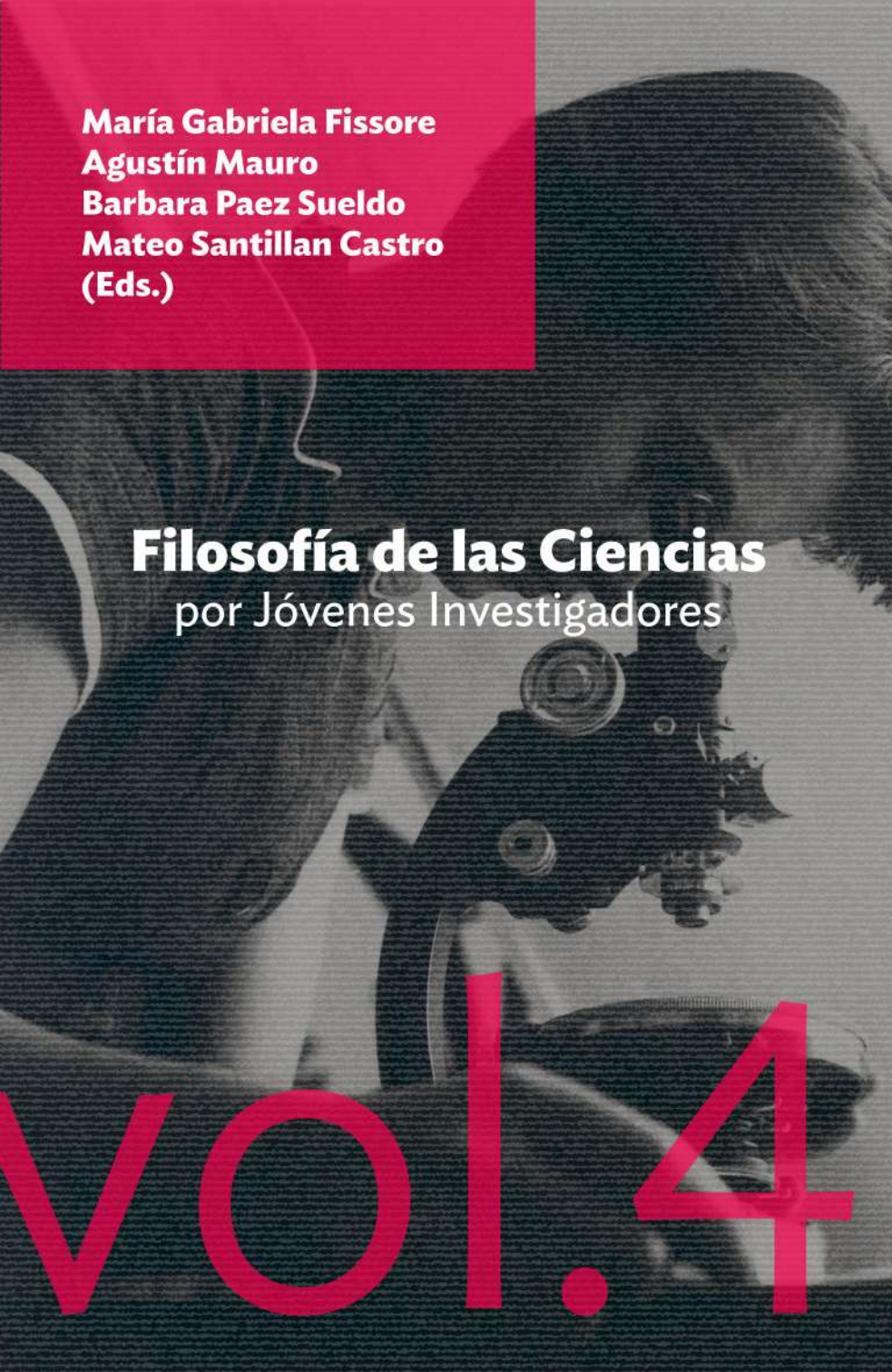




**María Gabriela Fissore
Agustín Mauro
Barbara Paez Sueldo
Mateo Santillan Castro
(Eds.)**

Filosofía de las Ciencias por Jóvenes Investigadores

vol. 4

Filosofía de la Ciencia por Jóvenes Investigadores

vol. 4

María Gabriela Fissore
Agustín Mauro
Barbara Paez Sueldo
Mateo Santillan Castro
(Eds.)

Colecciones
del CIFYH



Filosofía de la Ciencia por jóvenes investigadores vol. 4 / Matías Giri... [et al.]; editado por María Gabriela Fissore ... [et al.]. - 1a ed. - Córdoba: Universidad Nacional de Córdoba. Facultad de Filosofía y Humanidades, 2023.

Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online

ISBN 978-950-33-1766-2

1. Filosofía de la Ciencia. I. Giri, Matías. II. Fissore, María Gabriela, ed.

CDD 121

Publicado por

Área de Publicaciones de la Facultad de Filosofía y Humanidades - UNC

Córdoba - Argentina

1º Edición



Área de

Publicaciones

Lxs editorxs de este volumen agradecen a los miembros de la Carrera de Personal de Apoyo del IDH-CONICET –Federico Mina, Cecilia Martínez y Julián Reynoso– por la colaboración recibida.

Correctores técnicos: Ignacio Heredia y Tomás Siac

Diagramación y diseño de portadas: María Bella

2023



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons

Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional.



La heterogeneidad de los rasgos autistas: ¿sólo un producto de la variabilidad biológica?

Clara Nicole Castañares*

1

La neurociencia constituye, después de todo, una forma de concebir al ser humano y de conceptualizar sus problemáticas, tales como los trastornos mentales. En la visión neurocientífica el cerebro ocupa un lugar central: allí es donde se aloja la mente. De esta manera, los procesos mentales se encuentran localizados en el mundo interior del individuo y ocurren ni más ni menos que como producto del funcionamiento del cerebro. En este sentido, para Insel et al., los trastornos mentales no son más que “trastornos del cerebro de riesgo genético complejo y variable que interactúan con los circuitos neurales y la experiencia” (2013, p. 2439). Como contraparte, el mundo exterior está constituido por estímulos que afectan al sistema nervioso, que los procesa y luego produce diferentes comportamientos en base a ellos. Desde esta perspectiva, el funcionamiento del cerebro (y de la mente) depende fundamentalmente de la configuración biológica del individuo, y por ello, la heterogeneidad en el comportamiento en los trastornos mentales del neurodesarrollo tales como el autismo, se suele explicar a través de la variabilidad biológica y más aún, cuando es posible, en términos de variabilidad genética.

En este breve ensayo, me interesa reflexionar acerca del problema de la heterogeneidad en el estudio neurocientífico del autismo. Desde mi perspectiva, el autismo es un fenómeno de una complejidad insoslayable; es tanto un constructo teórico que denota una serie de comportamientos socialmente considerados como anormales como una experiencia real y compartida que puede generar numerosas limitaciones y mucho sufrimiento en quienes lo padecen. Bajo este panorama, en un primer momento me pregunto qué validez tiene la noción de rasgos autistas que

* INIMEC, CONICET-UNC / Grupo de Filosofía de la Biología, FCEN y FFyL, UBA.
Mail de contacto: clara.castanares@unc.edu.ar

presentación clínica muy heterogénea y variable” (Lord et al., 2020, p. 1). Por su parte, Happé y Frith sostienen que “la genética del autismo es como la genética de la altura; su autismo es el resultado de muchas variantes genéticas comunes, cada una de efecto minúsculo” (2020, p. 6). Estas definiciones se inscriben en el “modelo de autismo de tres niveles” (Happé y Frith, 2020, p. 8), y se asume a esta condición como una enfermedad del cerebro (Rose, 2016) con fuertes bases genéticas que impactan en el neurodesarrollo. Es decir, se considera que existen variantes genéticas cuya consecuencia directa son anomalías biológicas y cognitivas que se traducen en comportamientos anormales, a partir de los cuales se establece el diagnóstico clínico del trastorno autista. En particular, tales comportamientos reciben la denominación de rasgos autistas en lo que aquí denomino modelo basado en rasgos autistas, a partir del cual se afirma que “el autismo clínico representa el extremo de una distribución normal de rasgos autistas cuantitativos en la población general” (Whitehouse et al., 2011, p. 1). Se considera además, que la manifestación moderada de los rasgos autistas constituye un autismo subclínico. En esta línea, Happé y Frith afirman que “si bien debe tenerse en cuenta que el mismo comportamiento puede tener diferentes fundamentos, parece que, al menos a nivel conductual, uno puede ser ‘un poco autista’ (2020, p. 6).

3

Pese a que el número de publicaciones que estudian los rasgos autistas como un fenómeno en sí mismo se encuentra en franco ascenso, se han suscitado una serie de críticas a este modelo de autismo señalando que carece de una metodología apropiada de evaluación (Chown, 2019), que no tiene suficientes vínculos biológicos demostrados y que conlleva a un sobrediagnóstico del trastorno autista (Motttron y Bzdok, 2020) mediante la patologización de comportamientos que no necesariamente se vinculan de forma exclusiva a personas autistas. Sumado a esto, aparecen una serie de fragilidades epistemológicas que deben ser puestas en consideración: la noción de rasgos autistas carece de una definición clara y precisa, se implementa en la práctica incurriendo en una suerte de falacia mereológica y reproducen una explicación de tipo circular.

Como indica Chown (2019) en su exhaustivo análisis del término, la noción de rasgos autistas carece de un cuerpo conceptual sólido y firme.

se utiliza en la neurociencia para cuantificar el comportamiento de las personas y determinar su grado de autismo. Considero que dicha noción resulta sumamente controversial y que presenta una serie de fragilidades epistemológicas que deberían traducirse en un fuerte cuestionamiento a su conceptualización y su implementación. En segundo lugar, me pregunto si la variabilidad biológica alcanza para explicar la heterogeneidad en el comportamiento de las personas autistas. Entiendo que no: la configuración biológica de los individuos no agota la explicación de sus comportamientos. Los seres humanos tenemos una existencia simbólica que nos caracteriza y nos diferencia del resto de los seres vivos afirma el psiquiatra Santiago Levin en su libro *Volver a pensarnos* (2022), y es por ello que se torna innegable que el comportamiento humano, además de involucrar aspectos biológicos, se encuentra amarrado a cuestiones psicológicas y sociales que no pueden ser omitidas en el análisis. Aquí resalto la necesidad de realizar un cuestionamiento epistemológico a las bases fundacionales de la neurociencia y la urgencia de ampliar la visión del estudio neurocientífico, incorporando miradas provenientes de otras áreas del conocimiento y sobre todo, dando lugar a las voces y la experiencia de los individuos autistas.

2

La caracterización biomédica del autismo atravesó numerosas versiones y modalidades desde su primera definición formulada en 1943 por el médico psiquiatra infantil Leo Kanner (Artigas-Pallares y Paula, 2012). En la actualidad, el Manual Estadístico de Trastornos Mentales en su quinta versión (DSM-5 por sus siglas en inglés), lo clasifica dentro de los Trastornos del Neurodesarrollo y lo denomina específicamente como Trastorno del Espectro Autista (TEA). Los criterios diagnósticos involucran síntomas comportamentales vinculados a déficits en aspectos sociales –interacción y comunicación social– y a una dimensión no social que abarca la presencia de patrones repetitivos o restrictivos de conducta y anomalías sensoriales. Si bien se considera que esta condición afecta principalmente a infantes, las personas jóvenes o adultas también pueden recibir este diagnóstico (APA, 2013).

Desde la neurociencia se define al autismo como “un trastorno del neurodesarrollo con elevada prevalencia, altamente hereditario y con una

Este autor sostiene que quienes escuchan o leen por primera vez el término “rasgos autistas” en comunicaciones del ámbito neurocientífico o similares, entienden a qué hace referencia pero únicamente a través de la deducción por contexto. Así es como se ha ido expandiendo su uso de forma masiva en estos ámbitos e inclusive se ha constituido como un objeto de análisis en sí mismo. De acuerdo a la bibliografía y aunque con algunas discrepancias en su utilización, lo que se sobreentiende es que los rasgos autistas refieren a los comportamientos que caracterizan al autismo y que están englobados en sus criterios diagnósticos (déficits en la interacción social, en la comunicación y la presencia de patrones de conducta repetitivos/restrictivos). Es decir, que los rasgos autistas parecen pertenecer al orden del comportamiento. Por ejemplo, Happé y Frith señalan que “si bien las dificultades sociales, de comunicación y rígidas/repetitivas coexistieron un poco por encima del azar, muchos niños mostraron dificultades pronunciadas en solo una de las ‘tríadas’ de rasgos autistas” (2020, p. 8). Considerando además que los rasgos autistas refieren a una serie de comportamientos concebidos en términos cuantitativos (de modo que se pueden cuantificar en diferentes grupos de personas) se ha señalado que la noción de rasgos autistas es problemática en cuanto a su aplicación ya que se incurre en una suerte de falacia mereológica al atribuir la característica de autista a los diferentes rasgos por separado.

Los estudios que informan rasgos autistas en una gran cantidad de condiciones psiquiátricas o neurológicas los consideran por defecto como rasgos autistas en lugar de características de socialización asociadas con una condición particular no autista. ¿Son estos “rasgos autistas” en sí mismos autistas? La respuesta es “no” si se extraen del patrón que componen en combinación con otros rasgos. No todos los animales rayados son tigres, y no todas las rayas son rayas de tigre. (Motttron y Bzdok, 2020, p. 3181)

Por último, la noción de rasgos autistas no escapa al problema epistemológico de los trastornos mentales en general: la explicación circular. En las enfermedades somáticas como la diabetes o el sarampión, existen indicadores biológicos (la hiperglucemia o la erupción cutánea, respectivamente) que permiten tener indicios acerca del origen del problema (disfunción pancreática o presencia de virus, respectivamente). En cambio, ante la inexistencia de biomarcadores, la caracterización de los trastornos mentales se realiza no a través de sus causas, sino a través del comportamiento o la conducta de los individuos. Si bien existe una búsqueda activa

de vínculos biológicos, ésta no ha dado buenos resultados y para caracterizar los rasgos autistas aún se recurre a una explicación circular: los rasgos autistas son los comportamientos que caracterizan al autismo, y éste último a su vez se caracteriza por la presencia elevada de los rasgos autistas.

4

Pese a los diversos cuestionamientos conceptuales y metodológicos, los rasgos autistas se encuentran establecidos como un objeto de estudio en sí mismo en el ámbito de la neurociencia y, aunque no quede del todo claro cuáles son específicamente, se miden. En este marco, se considera que los rasgos autistas están fundamentalmente determinados por la configuración genética.

La separabilidad conductual o fenotípica de la tríada de rasgos de tipo autista se refleja en el nivel genético; es decir, ¿existen genes separados que contribuyen al déficit social, las dificultades comunicativas y el comportamiento rígido/repetitivo? Nuestra investigación sugiere que la respuesta es sí. (Happé et al., 2006, p. 1219)

Sin embargo, uno de los problemas que surgen en el estudio neurocientífico del autismo es la heterogeneidad en el comportamiento de las personas autistas. La manifestación clínica del autismo es sumamente diversa y los criterios diagnósticos no son suficientes para abarcar todas sus variantes con precisión, lo cual produce una dificultad metodológica a la hora de perseguir la homogeneidad en los grupos de individuos estudiados. Happé y Frith atribuyen la causa de este problema a la variabilidad biológica cuando señalan que

a lo largo de los años, ha habido un esfuerzo concertado para analizar la enorme heterogeneidad conductual del espectro del autismo en subgrupos significativos; esto refleja en parte la preocupación de que la relativa falta de progreso en la comprensión de la neurobiología del autismo podría deberse a la heterogeneidad biológica en las muestras de estudio. (2020, p. 8).

Mottron y Bzdok por otro lado, postulan que el problema de la heterogeneidad se ve exacerbado por un modelo de los rasgos autistas que, dadas sus características, expande los límites del autismo hacia poblaciones no autistas y señala que “la presencia de tal heterogeneidad ‘autoinfligida’

distorsiona plausiblemente la señal autista e influye negativamente en la capacidad de hacer descubrimientos replicables” (2020, p. 3179).

Aquí me interesa ahondar en la manera de conceptualizar el comportamiento que se desprende de la perspectiva neurocientífica del autismo. Repasemos: el autismo es una enfermedad del cerebro. La teoría dominante indica que se produce fundamentalmente como consecuencia de variaciones genéticas que se traducen en anomalías biológicas y cognitivas que producen comportamientos anormales a partir de los cuales se realiza el diagnóstico de autismo y que reciben la denominación de rasgos autistas. De esta manera, en la conceptualización neurocientífica de la conducta humana, el comportamiento se reduce a lo biológico, al mero funcionamiento del cerebro; el ambiente es simplemente el espacio donde se alojan los estímulos a partir de los cuales el cerebro produce comportamientos; y los rasgos autistas, que son cuantitativos y que se encuentran distribuidos a lo ancho de la población, no son más que un conjunto de comportamientos anormales en términos estadísticos. Con estos postulados asumidos como axiomas, la neurociencia se ha instalado como una visión preponderante en el campo de la salud mental. Sin embargo, si consideramos que los seres humanos tenemos una existencia simbólica que nos caracteriza y nos diferencia del resto de los seres vivos como afirma el psiquiatra Santiago Levin en su libro *Volver a pensarnos* (2022), emergen algunas cuestiones que son omitidas o subestimadas en el ámbito de la neurociencia, cuestiones vinculadas a los aspectos psicológicos de los individuos, a los diversos y complejos entornos en los que se encuentran inmersos y que moldean su comportamiento y los parámetros sociales que definen la valoración que reciben los comportamientos como normales o anormales.

¿Estas cuestiones pueden ser subsanadas mediante la generación de puentes con otras perspectivas más vinculadas a las ciencias sociales e inclusive a los activismos? Ya existen algunos intentos de incorporar algunos postulados del movimiento de la neurodiversidad, que conceptualiza al autismo como una diferencia (“neurodivergencia”) que constituye una discapacidad en el contexto de las demandas del mundo neurotípico (Hens et al., 2019). Como consecuencia, desde esta perspectiva, perseguir la cura del autismo es una búsqueda impropia (Happé y Frith, 2020). Sin embargo, este enfoque sigue reduciendo lo mental a lo biológico (Hens et al., 2019). Otros enfoques posibles pueden ser los

de Maturana o Ribes, quienes entienden que lo biológico es condición necesaria para el funcionamiento de la mente, pero no condición suficiente ni la única condición. Por ejemplo, para el caso de la percepción, Ribes-Iñesta (2019) señala que la reactividad biológica es una condición para percibir pero lo biológico no agota las condiciones que permiten los diferentes fenómenos que identificamos con los verbos perceptivos. Por otra parte, incorporar el ambiente a la ecuación, no consiste únicamente en estudiar los factores ambientales químicos, físicos, etc. como agentes pasivos que impactan de alguna manera en el neurodesarrollo. Es necesario considerar que las personas interactúan de manera permanente y espontánea con su entorno, por lo que entre el individuo y su medio existe una relación de reciprocidad. Bajo esta premisa, el ambiente no se puede reducir únicamente al lugar donde se alojan los estímulos o los factores ambientales que impactan en el neurodesarrollo. Las condiciones socioeconómicas, la situación habitacional, la historia familiar, el acceso a la salud y a la educación, entre muchos otros aspectos también definen las circunstancias de los individuos (Rose, 2016). Y las circunstancias moldean, de un modo u otro, los comportamientos. Así lo reflejan, por ejemplo, el tan famoso como polémico caso de los huérfanos rumanos por un lado, y por otro, el modelo social de la discapacidad, que sostiene que la discapacidad no se halla al interior del individuo sino que es la sociedad que no se adapta a las necesidades individuales la que discapacita a los individuos. Por último, Ribes también señala que “todo comportamiento psicológico humano es un ‘segmento’ del comportamiento social y requiere la funcionalidad biológica. Con distintos sentidos, ‘lo biológico’ y ‘lo social’ son condiciones de ‘lo psicológico’” (Ribes-Iñesta, 2019, p. 475). Pese a la pretensión de objetividad que se deposita en la estadística, la valoración del comportamiento como normal o anormal está íntimamente ligada a lo que socialmente se considera correcto o incorrecto. Como primer ejemplo, de Leeuw et al. (2020) señalan que uno de los comportamientos asociados al autismo se vincula a las anormalidades del contacto visual. Sin embargo, mirar a los ojos a figuras de autoridad en culturas asiáticas es vergonzoso y en ciertas culturas africanas y latinas es irrespetuoso (de Leeuw et al., 2020). Otro ejemplo se relaciona con el bajo diagnóstico de autismo en niñas y mujeres en relación a los varones. Muchas activistas autistas, denuncian el sesgo patriarcal del diagnóstico de autismo al interpretar comportamientos autistas como rasgos deseables

en las mujeres. Nik Mac-Namara (@nikmacnamara, en Instagram), una divulgadora digital neuroqueer, advierte que ciertos criterios del DSM-5 como las dificultades para comunicarse con otros o los patrones de conducta restrictivos y repetitivos, cuando son manifestados por mujeres, pueden interpretarse como que la persona simplemente es muy tímida y tranquila o es ordenada y responsable, respectivamente. Numerosos investigadores han puesto el foco en estas diferencias dadas por el género, afirmando que las mujeres aprenden a pasar por neurotípicas con más facilidad que los varones. Pero cuando este fenómeno se estudia desde la neurociencia, recibe la denominación de enmascaramiento o camuflaje y se señala que está determinado por aspectos biológicos vinculados al sexo como el perfil hormonal o la configuración genética (Calderoni, 2022), incurriendo nuevamente en un reduccionismo biologicista.

La complejidad que subyace al autismo es insoslayable. Para muchas personas el autismo representa una condición que genera mucho sufrimiento y muchas limitaciones. Para otras, el autismo es “simplemente” una característica más de su identidad. Para algunos académicos, el autismo es una enfermedad cuya cura debe buscarse incansablemente. Para otros, el autismo es una creación conceptual que patologiza las diferencias individuales y que debe ser fuertemente cuestionada. Con esto en mente, nos preguntamos si acaso el problema de la heterogeneidad comportamental se puede pensar, no sólo como consecuencia de la variabilidad biológica, sino también en términos de la polisemia conceptual que subyace al autismo.

5

La neurociencia considera al autismo como una enfermedad del cerebro. Reduce su objeto de estudio a lo biológico y si es posible a partes más pequeñas y medibles. En este marco, concibe al ambiente como un conjunto de estímulos y en sus experimentos, lo confina a unas determinadas condiciones controladas. La visión estadística de la neurociencia es útil para producir generalidades y aportar en términos teóricos, pero impide ver las diferencias individuales que hacen a cada persona y que dependiendo de las circunstancias no siempre resultan patológicas (Bölte, 2014; Verhoeff, 2010). En definitiva, esto lleva a pensar si acaso la ampliación de la mirada puede ayudar a comprender que la heterogeneidad comportamen-

tal del autismo está íntimamente imbricada con la polisemia inherente al autismo (Hens, 2019).

Aquí resalto la necesidad de realizar un cuestionamiento epistemológico a las bases fundacionales de la neurociencia y la urgencia de ampliar la visión del estudio neurocientífico, incorporando miradas provenientes de otras áreas del conocimiento y sobre todo, dando lugar a las voces y la experiencia de los individuos autistas. De por sí la neurociencia se considera como un campo paraguas que abarca diferentes disciplinas que comparten el objeto de estudio. Pero es necesario abandonar la idea del autismo como un problema únicamente biológico y generar una mayor flexibilidad epistemológica para comprender este tipo de fenómenos tan complejos. De lo contrario, resulta imposible entender cómo la cultura, las condiciones socioeconómicas, la historia de la persona, sus potencialidades, no sólo moldean su comportamiento sino que también definen la valoración que ese comportamiento recibe.

Referencias

- American Psychiatric Association (Ed.). (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (5th ed.). American Psychiatric Association.
- Artigas-Pallares, J. y Paula, I. (2012). El autismo 70 años después de Leo Kanner y Hans Asperger. *Revista de La Asociación Española de Neuropsiquiatría*, 32(115), 567–587.
- Bölte, S. (2014). Is autism curable? *Developmental Medicine and Child Neurology*, 56(10), 927–931.
- Calderoni, S. (2022). Sex/gender differences in children with autism spectrum disorder: A brief overview on epidemiology, symptom profile, and neuroanatomy. *Journal of Neuroscience Research*, 101(1), 1–12.
- Chown, N. (2019). Are the “autistic traits” and “broader autism phenotype” concepts real or mythical? *Autism Policy and Practice*, 2(1), 46–63.

- de Leeuw, A., Happé, F., y Hoekstra, R. A. (2020). A Conceptual Framework for Understanding the Cultural and Contextual Factors on Autism Across the Globe. *Autism Research*, 13(7), 1029–1050.
- Happé, F., y Frith, U. (2020). Annual Research Review: Looking back to look forward – changes in the concept of autism and implications for future research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 61(3), 218–232.
- Happé, F., Ronald, A., y Plomin, R. (2006). Time to give up on a single explanation for autism. *Nature Neuroscience*, 9(10), 1218–1220.
- Hens, K. (2019). The many meanings of autism: conceptual and ethical reflections. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 61(9), 1025–1029.
- Hens, K., Robeyns, I., y Schaubroeck, K. (2019). The ethics of autism. *Philosophy Compass*, 14(1), 1–11.
- Insel, T. R., Voon, V., Nye, J. S., Brown, V. J., Altevogt, B. M., Bullmore, E. T., Goodwin, G. M., Howard, R. J., Kupfer, D. J., Malloch, G., Marston, H. M., Nutt, D. J., Robbins, T. W., Stahl, S. M., Tricklebank, M. D., Williams, J. H. y Sahakian, B. J. (2013). Innovative solutions to novel drug development in mental health. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 37(10), 2438–2444.
- Levin, S. (2022). *Volver a pensarnos: Salud mental, política y pandemia*. Ediciones Futurock.
- Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., Jones, E. J. H., Jones, R. M., Pickles, A., State, M. W., Taylor, J. L. y Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 5.
- Mottron, L., y Bzdok, D. (2020). Autism spectrum heterogeneity: fact or artifact? *Molecular Psychiatry*, 25, 3178–3185.

- Ribes-Iñesta, E. (2019). El objeto de la psicología como ciencia: Relación sin “cuerpo-substancia”. *Acta Comportamentalia*, 27(4), 463–480.
- Rose, N. (2016). Neuroscience and the future for mental health? *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 25(2), 95–100.
- Verhoeff, B. (2010). Normaal of pathologisch? - De visie van arts en filosoof Georges Canguilhem (1904-1995). *Tijdschrift Voor Psychiatrie*, 52(9), 639–647.
- Whitehouse, A. J., Hickey, M., y Ronald, A. (2011). Are autistic traits in the general population stable across development? *PLoS ONE*, 6(8), e23029.

