

Trastorno del espectro autista en mujeres: A propósito de un caso clínico.

Autism spectrum disorder in women: About a clinical case.

Dra. Valentina Coria Traipe¹, Dr. Harold Geisse Hott¹, Dra. Daniela Zalaquett Fuentealba².

Resumen. Introducción: El diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) en mujeres presenta importantes complejidades, desafíos y particularidades. Históricamente se ha planteado que este trastorno es más frecuente en hombres, existiendo, además, un sesgo hacia el género masculino en el screening y criterios diagnósticos. **Objetivo:** Presentar un caso clínico a fin de revisar las dificultades y particularidades asociadas al proceso diagnóstico de TEA en mujeres. **Discusión:** Las investigaciones a la fecha han planteado que muchas niñas no encajan en el perfil tradicional de TEA. Se han descrito características específicas del cuadro clínico en el sexo femenino, varias de las cuales se evidencian en el caso clínico presentado. Por otro lado, existen altas tasas de comorbilidades, tanto con patologías médicas como psiquiátricas, las cuales son siempre relevantes de evaluar. **Conclusiones:** Como en muchos otros aspectos, las mujeres también han sido invisibilizadas en lo que respecta al TEA. Es relevante que se continúe estudiando el tema para lograr un diagnóstico e intervención precoces en esta población. **Palabras clave:** Trastorno del espectro autista, mujeres, adolescentes, neurodesarrollo.

Abstract. Introduction: The diagnosis of autism spectrum disorder (ASD) in women presents with significant complexities and challenges. It has been mentioned that the disorder is more prevalent in males, and there is also a bias towards the male gender in screening and diagnostic criteria. **Objectives:** To present a clinical case in order to review difficulties and peculiarities associated with the diagnostic process of ASD in women. **Discussion:** It has been suggested that many girls do not fit the traditional profile of ASD. Specific characteristics of the female gender phenotype have been described, several of which are illustrated in the clinical case presented. On the other hand, there are high rates of comorbidities, both with medical and psychiatric conditions, which are always relevant to assess and recognize. **Conclusions:** As in various other aspects, women have also been unrecognized and misdiagnosed when it comes to ASD. It is relevant that we keep understanding this issue, in order to achieve an early diagnosis and provide proper interventions to this population. **Keywords:** Autism spectrum disorder, women, adolescents, neurodevelopment.

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) en mujeres presenta

importantes complejidades, desafíos y particularidades. Esto ya habría sido visibilizado desde la década de 1920 por la psiquiatra y neuróloga Grunya

1. Médico Residente de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia de Universidad de Santiago de Chile.

2. Psiquiatra Infantil y Adolescente, docente postgrado USACH.

Correspondencia a Dra. Valentina Coira Traipe; valentina.coria@usach.cl

Sukhareva, quien realizó las primeras descripciones de TEA, así como también describió el cuadro en niñas y las diferencias entre sexos [1].

Según la literatura, siempre se ha mencionado que los TEA son mucho más frecuentes en el sexo masculino, con una relación entre hombres y mujeres de 4 (hasta 10) es a 1 [2, 3]. En concordancia con esto, los instrumentos de screening y criterios diagnósticos fueron desarrollados a partir de la observación de niños varones con TEA, por lo que podrían tener menor validez para el caso de las niñas. Con relación a esto último, algunos estudios indican que los llamados “marcadores tempranos de autismo” serían sólo marcadores efectivos en los niños [4, 5].

En contraposición a lo anterior, nuevas investigaciones proponen una relación más estrecha entre hombres y mujeres, hasta de 2 es a 1 [6], por lo que no correspondería a un trastorno tan infrecuente en el sexo femenino. Asociado a lo anterior, es posible ver que existe un sesgo de género, considerando que las niñas del espectro autista son diagnosticadas más tardíamente y con mayores dificultades comportamentales en comparación con niños. Además, aquellas sin mayores dificultades cognitivas ni conductuales pasan más desapercibidas. Diversos autores también coinciden en que, actualmente, la figura autista femenina ha de presentar una sintomatología más severa y un coeficiente intelectual menor para superar el corte y ser diagnosticada [4].

Por otro lado, es relevante destacar que las personas con TEA presentan altas tasas de comorbilidad con otros trastornos psiquiátricos, llegando hasta un 28% la comorbilidad con Trastorno

por Déficit Atencional e Hiperactividad (TDAH) y hasta un 11% con trastornos depresivos [7].

OBJETIVO

Revisar las diversas dificultades y particularidades asociadas al proceso diagnóstico de TEA en mujeres mediante la presentación de un caso clínico. Realizar un análisis comprensivo del caso, a través de una formulación diagnóstica integrativa.

PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DEL CASO CLÍNICO.

Adolescente de sexo femenino, de 15 años, cursando 2º medio en colegio regular. Vive junto a su madre y abuela materna. Padre ausente desde el primer año de vida. Ingresa a atenciones en psiquiatría en marzo de 2021, siendo derivada desde Neurología, donde mantenía controles por TDAH, por sospecha de trastorno del ánimo, autolesiones e ideación suicida. En el ingreso se constata la presencia de sintomatología anímica concordante con un episodio depresivo, en contexto de fallecimiento de mascota y confinamiento por COVID-19.

Abuela comenta que la adolescente tiene baja tolerancia a la frustración, especialmente frente a la imposición de normas y límites, y al solicitarle que realice tareas escolares. Estos problemas se habrían acentuado tras el inicio de pandemia, manifestándose en episodios de desregulación emocional, con autolesiones (cortes) y verbalizaciones de deseos de morir. La adolescente manifestaba que estas conductas ocurrían en “*crisis de mucha rabia y pena*”, con dificultades para controlar y regular sus emociones, sintiendo culpa

y arrepentimiento posterior. Respecto a finalidad de autolesiones, sólo comenta “*porque me merezco sufrir*”, sin mayor profundización. Abuela lo asocia a burlas de amigos, conflictos con madre e imposición de normas y límites.

Madre manifestaba sospecha de que su hija “*tuviera otra condición, como Asperger*”, ya que, al ser profesora, notaba diferencias con sus pares. La describe como una niña “*muy estructurada*” y con problemas en las relaciones interpersonales, especialmente con pares. Desde pequeña ha tenido dificultades para flexibilizar rutinas como dificultades frente a cambios de alimentación. Además, siempre ha sido muy ordenada, cuidadosa y organizada con sus útiles escolares y juguetes. En cuanto a sus intereses de ocio y juego: a los 2-3 años veía repetidas veces los mismos videos/películas; luego mostró predilección por “*Legos*” y “*Pollypocket*”; y, a los 5-7 años, mayor interés por “*Littlest Pet Shop*”. Actualmente con intereses en dibujar animé, cuidar sus mascotas y jugar con amigas (pero con juego más de tipo paralelo). Destaca que presenta un especial interés por los animales y que, en ocasiones, logra sentir más emociones y preocupación por estos que por las personas. Respecto a lo social, madre la describe como “*torpe socialmente, no sabe tener amigos*”, sin lograr adecuarse a diferentes contextos, haciendo bromas, comentarios o conductas inadecuadas (amigas hablaron con madre para decirle que se incomodaban). La adolescente reconoce dificultades para identificar y reconocer la emoción en las expresiones faciales de otros (ej. tristeza), indicando que se le hace más fácil conectar emocionalmente con animales que con algunas personas. Por otro lado, madre relata dificultades para manejar y regular sus emociones

desde pequeña, con escasa tolerancia a la frustración, siendo muy sensible a las críticas de terceros, con dificultades para manejar la angustia asociada. En relación con las dificultades descritas, la abuela indica “*veo a mi nieta igual que a sus pares*”, sin embargo, la adolescente le ha manifestado “*no soy igual que el resto y no quiero serlo...*”.

En cuanto a otros antecedentes destaca:

- *Antecedentes personales*: 1) Psiquiátricos: TDAH, Trastorno Lenguaje Mixto, dificultades sensoriales. 2) Médicos: Síndrome Hemolítico Urémico (4 años), Astigmatismo, Miopía y Estrabismo. 3) Fármacos: Fluoxetina 20mg/día, Metilfenidato 10mg 2-2-0.

- *Antecedentes psiquiátricos familiares*: madre con Trastorno de Personalidad; antecedentes de depresión en línea materna; padre con “dificultades escolares”.

- *Historia del desarrollo*: estado emocional materno durante embarazo con sintomatología depresiva, en contexto de escasa involucración del padre. Antecedente de depresión postparto. Hitos del desarrollo: retraso en adquisición de control cefálico y sedestación; primeras palabras 20 meses; primeras frases 3 años; señalamiento 12 meses. Temperamento: madre la describe como una bebé irritable y demandante; llanto intenso, difícil de consolar, y con dificultades en regulación de ciclos biológicos. Integración neurosensorial: dificultades en transición a comidas e incorporación de sólidos, selectividad en alimentos por características organolépticas (principalmente por textura) y neofobia hasta la actualidad; dificultades con texturas de ropa y temperatura del agua. Historia escolar: dificultades en adaptación socioafectiva y relación con pares desde primer

cambio de colegio (6° básico); madre la describe como “la payasa del grupo”. A pesar de lo anterior, tras retorno a clases presenciales, logró establecer lazos de amistad con compañeras. Destaca que, durante el 2022, presentó algunas dificultades y conflictos con compañeras y profesores (relacionados con temáticas de injusticia y lealtad, y con intolerancia a cambios escolares, respectivamente).

En suma, se presenta el caso de adolescente con clínica concordante con los

diagnósticos de TDAH, episodio depresivo y TEA.

Para el análisis multidimensional del caso se elaboró una grilla (Tabla 1) con el objetivo de realizar una comprensión integral y formulación diagnóstica del caso. Se plantea la siguiente grilla para presentar los diversos factores de riesgo y protectores identificados, para comprender las relaciones e interinfluencias entre los diversos tipos de factores.

Tabla 1: Modelo de Grilla para Comprensión Diagnóstica Integrada.

Modelo de Grilla para Comprensión Diagnóstica Integrada (Contribución de Seminario de Integración Clínica USACH, a cargo de Dra. L. Muñoz, Dra. M. Abufhele, Ps. A. Moyano). Abreviaciones: Antec. – antecedentes; FR – factor de riesgo; TEA – Trastorno del Espectro Autista; TND – Trastornos del Neurodesarrollo; TDAH – Trastorno por Déficit Atencional e Hiperactividad; CPF – prefrontal; CI – coeficiente intelectual.				
	Biológicos	Psicológicos	Familiares	Socioculturales
P R E D I S P O N E N T E S	-Riesgo genético (antec. familiares). -Estrés tóxico fetal (embarazo con estrés materno y síntomas anímicos). -Depresión postparto (FR genético y para alteración en vínculo). -Parto por cesárea (FR para TEA y alteración en vínculo). -Temperamento difícil (posible indicador de TND y FR para dificultades vinculares). -Antec. de TND y procesamiento neurosensorial atípico. -Disfunción ejecutiva.	-Escasas habilidades de mentalización y en reconocimiento, expresión y regulación emocional. -Baja tolerancia a la frustración. -Déficit en habilidades sociales. -Vínculo ambivalente con figura de apego.	-Padre ausente desde etapa lactante. -Madre con dificultades en regulación emocional. -Madre y abuela con escasas habilidades de mentalización y de reconocimiento, validación y contención emocional a adolescente. -Estilos de crianza: autoritario, hipercrítico y hostil (madre); hipercrítico y sobreprotector (abuela). -Escasa estructuración de rutinas y organización de actividades diarias; uso excesivo de pantallas.	-Escasas redes de apoyo. -Falta de interacción con pares en infancia temprana (hija única, no asistió a sala cuna). -Retraso en diagnóstico de TEA (sesgo masculino en criterios diagnósticos).
P R E C I P I T A N T E S	-Adolescencia: cambios físicos y neurobiológicos (mayor desarrollo de amígdala vs CPF). -Aumento de exigencias y demandas escolares y sociales → sobrepasan capacidades.	-Proceso de búsqueda de identidad adolescente. -Aislamiento por cuarentena → disminución de interacción con pares. -Dificultades habilidades sociales → capacidades sobrepasadas por aumento de demandas. -Duelo por fallecimiento de mascota.	-Descompensación de psicopatología materna durante pandemia → menor disponibilidad materna y capacidades de mentalización de la madre. -Desestructuración de horarios y rutinas durante cuarentena, uso excesivo de pantallas.	-Cambios de colegio con dificultades en relaciones con pares. -Confinamiento y clases virtuales → escasa interacción y relación con pares. -Discontinuidad de atenciones en salud mental en pandemia.
P E R P E T U A N T E S	-Disfunción ejecutiva. -Aumento de exigencias y demandas escolares y sociales → sobrepasan capacidades.	-Escasas habilidades de mentalización y en reconocimiento, expresión y regulación emocional. -Baja tolerancia a la frustración. -Dificultades habilidades sociales → capacidades sobrepasadas por aumento de demandas sociales. -Ambivalencia respecto a autonomía e independencia progresivas acorde a etapa del desarrollo. -Escasa claridad respecto a motivo de consulta actual. -Dificultades para establecer vínculo terapéutico (Ps y TO) y rechazo de continuar atenciones.	-Madre y abuela con escasas habilidades de mentalización y de reconocimiento, validación y contención emocional a adolescente. -Clima familiar conflictivo, hostil, rechazante. -Disfunción familiar: dificultades en comunicación intrafamiliar, tendencia a devaluación; inconsistencias e ineficacia en establecimiento de límites y normas de crianza, críticas y desautorizaciones entre cuidadoras. -Estilos de crianza: autoritario, hipercrítico y hostil (madre); hipercrítico y sobreprotector (abuela). -Escasa disponibilidad materna. -Estrés parental en ambas cuidadoras por psicopatología de adolescente. -Dificultades de estructuración y reorganización de rutina diaria, uso excesivo de pantallas, escaso tiempo de calidad madre-hija. -Dificultades en adherencia a controles e indicaciones.	-Escasas redes de apoyo. -Dificultad en continuidad de controles y seguimiento por pandemia. -Dificultades de vinculación con profesionales de salud mental (Ps y TO) → discontinuidad de atenciones. -Colegio sin PIE. -Modalidad de clases virtuales durante pandemia.
P R O T E C T O R E S	-CI normal. -Buen rendimiento y desempeño en habilidades académicas.	-Logro en establecer y mantener relaciones de amistad. -Adecuado vínculo con psicóloga escolar y médica tratante. -Reconocimiento de necesidad de ayuda.	-Inicio de atenciones en salud mental de madre (menos desregulación emocional y mejoría en relaciones intrafamiliares). -Cuidadoras preocupadas por salud mental de adolescente.	-Interés y preocupación por salud mental de estudiantes en colegio. -Evaluación diferenciada y ajustes curriculares. -Relación cercana con psicóloga escolar, logra contener a adolescente. -Buen grupo de pares actualmente, curso comprensivo.

DISCUSIÓN

El caso clínico presentado, permite vislumbrar distintos aspectos del proceso diagnóstico de TEA en mujeres y también las altas tasas de comorbilidad asociadas.

Existirían algunos aspectos en el desarrollo temprano de las niñas que podrían indicarnos un posible TEA, como, por ejemplo, un balbuceo sin intención protosocial, llanto muy intenso o ausente, alteraciones en alimentación y sueño, hiperlaxitud y torpeza motora, cualidad de gestualidad, tipo de relación y/o usos de los objetos, entre otras.

Se ha planteado que muchas niñas no encajan en el perfil tradicional que permitiría realizar el diagnóstico de TEA. Algunos plantean que esto podría deberse a que las niñas desarrollan y utilizan estrategias compensatorias y protectoras para demostrar conformidad e integración social. A través del aprendizaje por observación podrían interpretar e imitar expresiones faciales, crear guiones de diálogos para la interacción social y crear reglas para enfrentar situaciones socioemocionales [4].

También se han descrito características específicas del sexo femenino en el espectro autista. Dichas autoras son en su mayoría mujeres y, al igual que el autismo femenino, también han sido invisibilizadas a lo largo de la historia. La Dra. *Sckhareva*, fue la primera en describir varios casos de autismo en niñas en 1927, describiendo las características en niñas y las diferencias por sexo [1]. Describe que las niñas presentan mayor desregulación afectiva y menos intereses idiosincrásicos. Las alteraciones emocionales serían la principal diferencia de presentación clínica,

las cuales describe con un sello de “vulgaridad, rareza y excentricidad emocional”. En general las niñas tendrían mayores trastornos afectivos (ambivalencia emocional, respuestas afectivas inadecuadas, inestabilidad anímica), negativismo y síntomas histéricos. Otra autora importante en el tema es *Tania Marshall*, quien describe las principales características de TEA en niñas [5, 8]: muestran emociones intensas; tienen mayores alteraciones neurosensoriales, resistencia a los cambios, formas de hablar inusuales, hiperlexia y habla desajustada; juego dirigido, poco cooperativo y exclusivista; divergencias en el modo de vestir; necesidad de escape a través de fantasía; amor intenso por la naturaleza o animales, mostrando en ocasiones su preferencia de estos por sobre las personas; vértigos y sensación inusual de descoordinación; discrepancia entre expresiones faciales y emociones; talentos vinculados a habilidades sensoriales (ej. dibujo o entonación perfecta); hiper-empatía e hipersensibilidad a las injusticias; y posible coexistencia con ansiedad social, mutismo y ansiedad por separación.

Los intereses restringidos también estarían influenciados por el género [4]. La dificultad en identificarlos se asociaría a que las niñas del espectro autista tendrían intereses similares a los de sus pares, pero con diferente intensidad. Se ha descrito que tienen fascinación por coleccionar objetos aparentemente aleatorios (ej. conchas, calcomanías), comportamientos obsesivos y/o repetitivos con juguetes (ej. ositos de peluche, figuritas, muñecas) y pueden interesarse en animales, celebridades, moda, etc., y muchas veces muestran conductas muy perfeccionistas.

En cuanto a otras características en ni-

ñas, se ha descrito que tienen dificultades para entender el humor, no saber cuándo unirse a una conversación y preocupaciones sobre parecer grosera o mostrar falta de interés en la conversación [9]. Esto es relevante, dado que no serían características conductuales que podamos observar, sino cognitivas, por lo que es importante indagar respecto a sus preocupaciones, emociones y sentimientos en situaciones sociales, preparaciones previas, imitación de pares, etc.

Por otro lado, se describe que existen altas tasas de comorbilidades, tanto con patologías médicas como psiquiátricas. En relación con la comorbilidad psiquiátrica, se describe que las niñas del espectro autista, en comparación a los niños, tienden a ocultar e internalizar sus dificultades, haciéndolas vulnerables a dificultades emocionales [4]. Esta tendencia a presentar mayores dificultades de tipo emocional se ha relacionado a problemas en las funciones ejecutivas, que, en el caso de las mujeres, tienden a tener más problemas específicamente con los procesos de inhibición y, por lo tanto, tendrían mayor desregulación emocional [5]. Es importante evaluar posibles comorbilidades psiquiátricas, ya que estas contribuyen en el deterioro cognitivo, reducción de la calidad de vida y mal pronóstico a largo plazo, además de tener implicaciones para la elección del tratamiento.

CONCLUSIONES

Dadas las particularidades del TEA en mujeres, la complejidad y desafíos en el diagnóstico, es relevante recabar y detallar la historia, ya que así se pueden encontrar algunas sutilezas clínicas muy relevantes que pueden ayudar al

enfrentamiento, comprensión, planteamiento de hipótesis diagnósticas y orientación de las intervenciones terapéuticas, las que deben ser siempre individualizadas, tanto considerando las características individuales de la paciente como de su familia y entorno escolar y social.

En suma, en cuanto al proceso de evaluación y diagnóstico de TEA en niñas y adolescentes mujeres, es importante: 1) Considerar que las dificultades emocionales, conductuales y sociales están interrelacionadas y pueden influir en el momento del diagnóstico. 2) Siempre evaluar problemas emocionales e indagar señales de alarma sobre alteraciones en la conducta alimentaria o de imagen corporal, así como de otras comorbilidades frecuentes. 3) En caso necesario, abordar el consumo de tóxicos y posibles adicciones. 4) Explorar la presencia de afectaciones de salud asociadas como problemas gastrointestinales, alergias o intolerancias, dermatitis, dolores de cabeza o migrañas, problemas de sueño, así como trastornos relacionados con el sistema endocrino y alteraciones en la menstruación. 5) Abordar temáticas de identidad de género y orientación sexual, explorando las vivencias sobre el hecho de haber nacido y vivido como niñas, adolescentes o mujeres.

Para finalizar, a los autores les parece muy relevante que se continúe visibilizando el tema de TEA en mujeres, realizar investigaciones, difundir conocimiento, generar herramientas de detección e instrumentos que ayuden al diagnóstico precoz, ya que, como en varios otros aspectos de la vida, las mujeres han sido invisibilizadas también en lo que respecta a los TND y, en especial al TEA.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Simmonds C, Sukhareva GE. The first account of the syndrome Asperger described? Part 2: The Girls. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2020; 29(4):549-564. doi:10.1007/s00787-019-01371-z
2. Dworzynski K, Ronald A, Bolton P, Happé F. How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorders? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2012;51(8):788-797. doi:10.1016/j.jaac.2012.05.018
3. Fombonne E, Quirke S, Hagen A. Prevalence and interpretation of recent trends in rates of pervasive developmental disorders. *Mcgill J Med*. 2009;12(2):73. doi:10.26443/mjm.v12i2.265
4. Carpenter B, Happé F, Egerton J, eds. *Girls and Autism: Educational, Family and Personal Perspectives*. Routledge; 2019.
5. Merino M. Módulo Trastornos del Desarrollo: "TEA en mujeres: complejidad en el diagnóstico y desafíos" – XXXIX Congreso SOPNIA 2022. Presented at: November 17, 2022.
6. Zwaigenbaum L, Bryson SE, Szatmari P, et al. Sex differences in children with autism spectrum disorder identified within a high-risk infant cohort. *J Autism Dev Disord*. 2012;42(12):2585-2596. doi:10.1007/s10803-012-1515-y
7. Lai MC, Kasee C, Besney R, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. 2019;6(10):819-829. doi:10.1016/S2215-0366(19)30289-5.
8. Marshall TA, Sc M, Clinical Psychotherapist, Trainer/Presenter. Moving towards a female profile: The unique characteristics, abilities and talents of young girls and teenagers with Asperger Syndrome or Autism. Welcome to Aspiengirl. Published March 22, 2013. <https://taniaannmarshall.wpcomstaging.com/2013/03/22/moving-towards-a-female-profile-the-unique-characteristics-abilities-and-talents-of-young-girls-with-asperger-syndrome/>
9. Milner V, McIntosh H, Colvert E, Happé F. A qualitative exploration of the female experience of autism spectrum disorder (ASD). *J Autism Dev Disord*. 2019;49(6):2389-2402. doi:10.1007/s10803-019-03906-4