EDITORIAL

AUTISMO Y PSICOSIS EN EL SIGLO XXI: MÁS ALLÁ DE LAS ETIQUETAS DIAGNÓSTICAS

AUTISM AND PSYCHOSIS IN THE 21ST CENTURY: BEYOND DIAGNOSTIC LABELS

Benedicto Crespo-Facorro^{1,2,3}

1. Department of Psychiatry, University of Seville, Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla.

2. Spanish Network for Research in Mental Health (CIBERSAM).

3. Translational Psychiatry Group, Seville Biomedical Research Institute (IBIS), CSIC, Sevilla.

La psiquiatría de precisión propone sustituir los modelos diagnósticos categoriales por una estratificación basada en perfiles neurobiológicos y trayectorias individuales. La clasificación americana de las enfermedades mentales (DSM) ha sido útil como marco administrativo, pero que carece de fundamento en la biología del cerebro (1). La psiquiatría necesita taxonomías basadas en causas, no en síntomas. Las etiquetas DSM —como esquizofrenia o autismo— no son más que síntomas agrupados por costumbre que comparten poco entre sí en términos biológicos. Las categorías del DSM carecen de poder predictivo y escasa utilidad terapéutica. En su lugar, debemos promover la investigación y el futuro uso de biomarcadores —biopsia líquida, neuroimagen, genética...— para definir subgrupos clínicos significativos (2).

Un desafío adicional que enfrenta la clasificación de los trastornos del espectro autista (TEA) es distinguir entre diferencia y patología. El movimiento por la neurodiversidad sostiene que no todas las formas de funcionamiento neurocognitivo constituyen una enfermedad (3). Baron-Cohen (4) propone distinguir entre los casos que implican sufrimiento y aquellos que son simplemente formas distintas de procesar el mundo. El movimiento por la neurodiversidad sostiene que no todas las formas de funcionamiento neurocognitivo constituyen una enfermedad. Esta distinción evita la sobremedicalización y promueve una psiquiatría más respetuosa. Recientes trabajos, han reforzado la necesidad de abandonar las categorías diagnósticas unificadas, defendiendo en su lugar una visión plural del trastorno del espectro autista (5). En su propuesta, se plantea que el autismo no debe concebirse como una única entidad clínica, sino como un conjunto de condiciones heterogéneas —los “autismos”— con trayectorias del desarrollo, mecanismos biológicos y necesidades clínicas diferenciadas. Esta postura se alinea con el creciente consenso en neurociencia traslacional de que la estratificación diagnóstica, basada en perfiles genéticos, neurocognitivos y funcionales, es indispensable para avanzar hacia una psiquiatría de precisión más útil y respetuosa. Lejos de simplificar, este enfoque abraza la comple-

jidad inherente de la experiencia humana, subrayando que la diversidad no debe ser forzosamente medicalizada, sino comprendida dentro de marcos éticos y científicos más amplios.

En el caso del TEA, recientes investigaciones han confirmado que esta no es una entidad única, sino una constelación de fenotipos con bases biológicas diversas. (6-8). Se cree que tanto los factores genéticos como los ambientales influyen en el desarrollo del TEA. La etiología del TEA no se comprende bien y se considera muy heterogénea dada la diversidad de factores subyacentes y la variación individual en la expresión fenotípica (9).

En el ámbito de las psicosis, las limitaciones del modelo diagnóstico del DSM se hacen especialmente evidentes. Los sistemas actuales tienden a ignorar la complejidad fenomenológica y biológica que caracteriza estos trastornos. Necesitamos abandonar categorías rígidas en favor de un enfoque dimensional, avanzando hacia clasificaciones que incorporen trayectorias longitudinales, biomarcadores y factores de riesgo compartidos entre diagnósticos para dejar atrás el reduccionismo categorial que ha dominado la psiquiatría durante décadas (10). Esta necesidad también se evidencia en investigaciones llevadas a cabo en el programa PAFIP, que han mostrado la alta inestabilidad diagnóstica en los primeros episodios psicóticos. Suárez-Pinilla y cols. (11) identificaron que, mientras los diagnósticos de esquizofrenia tendían a mantenerse en el tiempo, otros como los trastornos esquizofreniformes o psicóticos breves eran notablemente más cambiantes. A ello se suma el seguimiento longitudinal de 21 años de Peralta y cols. (12), que reveló que menos de la mitad (47,7 %) de los diagnósticos iniciales se conservaban sin modificaciones, lo que refuerza la urgencia de un replanteamiento conceptual y clínico profundo.

Los datos provenientes del TEA y las psicosis coinciden: las categorías del DSM ocultan subgrupos clínicamente significativos. Existen biomarcadores estructurales, funcionales y genéticos que permiten identificar perfiles con

Autor para la correspondencia

Benedicto Crespo-Facorro

Department of Psychiatry, University of Seville,

Virgen del Rocio University Hospital, Sevilla

E-Mail: bcrespo@us.es

valor diagnóstico, pronóstico y terapéutico. El curso clínico y la respuesta al tratamiento varían más según estos perfiles que según el diagnóstico DSM asignado.

Como bien afirma McGorry y cols. (13) cada vez resulta más evidente la necesidad de nuevos marcos conceptuales que permitan superar los límites del modelo diagnóstico tradicional. En este contexto, han surgido propuestas como los Research Domain Criteria (RDoC), la Taxonomía Jerárquica de la Psicopatología (HiTOP) y el modelo de Clinical Staging, que comparten la ambición de ofrecer una visión más flexible y transdiagnóstica de los trastornos mentales. Estos enfoques, aún en desarrollo, intentan integrar dimensiones clínicas, temporales y biológicas para redefinir cómo entendemos y tratamos el sufrimiento psíquico. Aunque ninguno ha demostrado todavía ser plenamente aplicable en la práctica clínica, su complementariedad abre la posibilidad de que funcionen como un ecosistema conceptual, capaz de orientar tanto la investigación como la atención sanitaria. Si bien el cambio de paradigma aún no ha llegado, estos modelos constituyen una infraestructura prometedora para construir una taxonomía dinámica, empírica y centrada en el paciente.

CONCLUSIÓN

La psiquiatría se enfrenta a una disyuntiva: continuar aplicando sistemas clasificatorios desactualizados o construir una taxonomía clínica nueva, dinámica, finamente estratificada y biológicamente informada. Tanto el autismo como la psicosis temprana ofrecen pruebas suficientes de que los modelos actuales ya no son sostenibles. Avanzar en los modelos taxonómicos permitirá avanzar hacia una psiquiatría más comprensiva, personalizada y útil para pacientes, profesionales y políticas públicas. La transición hacia una medicina psiquiátrica de precisión no es solo un avance científico y social, sino una obligación ética.

DECLARACIÓN DE TRANSPARENCIA

El autor/a de este artículo declara no tener ningún tipo de conflicto de intereses respecto a lo expuesto en el presente trabajo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hyman SE. The diagnosis of mental disorders: the problem of reification. *Annu Rev Clin Psychol.* 2010;6:155–179.
2. Meehan AJ, Lewis SJ, Fazel S, et al. Clinical prediction models in psychiatry: a systematic review of two decades of progress and challenges. *Mol Psychiatry.* 2022;27(6):2700–2708.
3. Mottron L & Bzdok D. Autism spectrum heterogeneity: fact or artifact? *Mol Psychiatry.* 2020;25(12):3178–3185.
4. Baron-Cohen S. Editorial Perspective: Neurodiversity - a revolutionary concept for autism and psychiatry. *J Child Psychol Psychiatry.* 2017;58(6):744–747.
5. Whiteley P, Carr K, Shattock P, et al. From autism to the plural 'autisms': evidence from differing aetiologies, developmental trajectories and symptom intensity combinations. *Br J Psychiatry.* 2025:1–7.
6. Warrier V, Zhang X, Reed P, et al. Genetic correlates of phenotypic heterogeneity in autism. *Nat Genet.* 2022;54(9):1293–1304.
7. Parellada M, Andreu-Bernabeu A, Burdeus M, et al. In Search of Biomarkers to Guide Interventions in Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *Am J Psychiatry.* 2023;180(1):23–40.
8. Gora C, Dudas A, Vaugrente O, et al. Deciphering autism heterogeneity: a molecular stratification approach in four mouse models. *Transl Psychiatry.* 2024;14(1):416.
9. Fountain C, Winter AS, Bearman PS. Six developmental trajectories characterize children with autism. *Pediatrics.* 2012;129(5):e1112–20.
10. Carpenter WT. RDoC and DSM-5: what's the fuss? *Schizophr Bull.* 2013;39(5):945–946.
11. Suárez-Pinilla P, Suárez-Pinilla M, Setién-Suero E, et al. Stability of schizophrenia diagnosis in a 10-year longitudinal study on first episode of non-affective psychosis: conclusions from the PAFIP cohort. *Acta Psychiatr Scand.* 2021;144(4):342–357.
12. Peralta D, Janda L, García de Jalón E, et al. Long-term diagnostic stability, predictors of diagnostic change, and time until diagnostic change of first-episode psychosis: a 21-year follow-up study. *Psychol Med.* 2024;54(7):1329–1338.
13. McGorry PD, Hickie IB, Nelson B, et al. New diagnosis in psychiatry: beyond heuristics. *Psychol Med.* 2025; 55, e26, 1–14. <https://doi.org/10.1017/S003329172400223X>

Si desea citar nuestro artículo:

Crespo-Facorro B. Autismo y psicosis en el siglo XXI: más allá de las etiquetas diagnósticas. *An RANM.* 2025;142(02): 121–122. DOI: 10.32440/ar.2025.142.02.ed01