

# Síndrome de Asperger asociado a macrosomía y trastorno de identidad sexual

J. Fleta Zaragoza<sup>a</sup>, M. Zapata Usábel<sup>b</sup>, M.<sup>a</sup>J. López Moreno<sup>a</sup> y J.L. Olivares López<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Pediatría. <sup>b</sup>Servicio de Psiquiatría Infantojuvenil. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. España.

**El síndrome de Asperger es un trastorno generalizado del desarrollo de causa desconocida, caracterizado por la presencia de un léxico pedante, falta de empatía en las relaciones sociales, intereses inusuales, torpeza motora y coeficiente de inteligencia normal o elevado, entre otros síntomas. Desde 1994 está definido como entidad específica. Se describe el caso de un niño afectado por este síndrome, con peso y talla elevados y trastorno de la identidad sexual, alteraciones no descritas en el síndrome de Asperger, hasta este momento, en la literatura científica.**

## Palabras clave:

*Síndrome de Asperger. Espectro autista. Trastorno del desarrollo. Macrosomía. Trastorno de identidad sexual.*

## ASPERGER SYNDROME ASSOCIATED WITH ACROSOMIA AND SEXUAL IDENTITY DISORDER

**Asperger Syndrome is a pervasive developmental disorder of unknown origin, characterized by pedantic language, lack of reciprocity in social interactions, unusual interests, motor clumsiness and normal or above average intelligence quotient, among other symptoms. Since 1994 it has been defined as a specific entity. We describe the case of a boy with this syndrome, with elevated body weight and height and sexual identity disorder. These alterations have not previously been described in the scientific literature on Asperger syndrome.**

## Key words:

*Asperger syndrome. Autistic spectrum disorders. Development disorder. Macrosomia. Sexual identity disorder.*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Asperger es una entidad no bien conocida, considerada como un trastorno generalizado del desarrollo, descrito por el autor que lleva su nombre<sup>1</sup>. Se

cree que es un problema subdiagnosticado y ha sido reconocido oficialmente en el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* en su cuarta edición en 1994 (DSM-IV). Los pacientes se caracterizan por falta de empatía, léxico pedante, intereses inusuales, movimientos estereotipados y torpeza motora, entre otros signos y síntomas, lo que les provoca una alteración grave y persistente en la interacción social. Se presenta el caso clínico de un niño afectado de este cuadro con otras alteraciones no descritas en la literatura médica en este síndrome.

## CASO CLÍNICO

Niño de 12 años que ingresa en el servicio de pediatría para estudio. Entre los antecedentes familiares destacan núcleo familiar disfuncional, madre afectada de hepatitis C y datos del padre desconocidos; el paciente vive con tres hermanas mayores de edad y sin enfermedad aparente. Antecedentes personales: embarazo, parto y período de recién nacido normales, comenzó a hablar pronto y a caminar a los 15 meses; buen rendimiento escolar hasta hace 2 años, superando a la media de su clase; a los 8 años fue diagnosticado de displasia fibrosa en tibia derecha.

Desde los 3 años de edad presenta sentimientos de "ser diferente", con alteraciones del comportamiento que se han acentuado en los últimos 2 años. Su conducta es de indiferencia hacia los juegos y actividades escolares de sus compañeros, porque los considera superficiales; a su vez, muestra interés por temas específicos e inusuales para su edad, como informática y astronomía, preferentemente. El niño emplea términos rebuscados y poco corrientes en la conversación y presenta una marcada dificultad para las relaciones con sus iguales. Por todo ello los compañeros muestran un claro rechazo hacia él, le aíslan y le insultan, provocándole una falta de concentra-

**Correspondencia:** Dr. J. Fleta Zaragoza.  
Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario.  
Avda. San Juan Bosco, 15. 50009 Zaragoza. España.  
Correo electrónico: jfleta@unizar.es

Recibido en marzo de 2005.

Aceptado para su publicación en mayo de 2005.

ción, disminución del rendimiento escolar y malas notas. En la actualidad no asiste al colegio por los problemas de relación con sus compañeros, no sale de casa y refiere encontrar en la soledad y el aislamiento el "único camino a su felicidad". Le gustaría ser jardinero o astrónomo, no hace deporte extraescolar, es vegetariano y se declara ateo y homosexual (durante su época preescolar jugaba habitualmente con muñecas).

La exploración muestra buen estado general y de desarrollo, abundante panículo adiposo, lesiones dérmicas compatibles con acné juvenil y estrías de distensión en ambos muslos; paladar ojival, mamilas a diferente altura, ligera ginecomastia derecha, soplo inocente, clinodactilia del quinto dedo, hiperlaxitud ligamentosa en ambas manos, cifosis dorsal y *genu valgum*. El resto de la exploración era normal.

Durante el examen clínico se advierte el uso de ademanes y gestos estereotipados, típicamente femeninos. En su diálogo emplea términos poco comunes para su edad ("combustión", "nocivo", entre otros). Utiliza un habla metafórica como forma de expresión, como por ejemplo cuando dice "yo soy el espermatozoide que no puede entrar en el grupo de amigos que es el óvulo", para expresar sus dificultades de relación. Nos refiere que le cuesta decir lo que siente y que la gente no le entiende. Su escritura muestra importantes deficiencias en contraste con el rico léxico utilizado en la conversación. También se observa que tiene dificultades para atarse el cordón del pantalón del pijama. Su prosodia es normal. Peso, 72,3 kg (> P<sub>97</sub>); talla 169 cm (> P<sub>97</sub>); índice de masa corporal, 25,3 (> P<sub>95</sub>); pliegue del tríceps, 18,5 mm (P<sub>75-90</sub>), presión arterial, 12/7 mmHg.

Pruebas complementarias: estudio hematológico y bioquímico normales, informe oftalmológico normal, electroencefalograma, electrocardiograma, ecocardiograma y resonancia magnética cerebral, normales. El niño no quiso colaborar para la realización de tomografía computarizada por emisión de fotones simples (SPECT) cerebral. El estudio genético incluyó un cariotipo que fue normal, estudio frágil X negativo y cociente intelectual (CI) de 130 (verbal 142 y manipulativo 106). Le fueron practicadas las siguientes pruebas: escala ASAS, con mayoría de respuestas entre 2 y 6; cuestionario ASSQ, 35 puntos, y test CAST, mayor de 15.

## DISCUSIÓN

Este síndrome, descrito por Asperger en 1944<sup>1</sup> fue relanzado a la consideración científica en 1981 por Wing<sup>2</sup> y definido como entidad específica en 1994<sup>3</sup>. Puede ser considerado como el estado clínico con mayor grado de funcionamiento del espectro de los trastornos generalizados del desarrollo o del denominado espectro autista. Se debe a un trastorno neurológico de causa desconocida que cursa con alteraciones de las habilidades sociales y del lenguaje, así como de intereses especiales. Se acompaña con mayores capacidades cognitivas y mejor nivel

TABLA 1. Síndrome de Asperger (DSM-IV y CIE-10, 1994)

Los síntomas característicos son superponibles a los del autismo, excepto:

1. *Déficit social*. Los afectados de este síndrome son capaces de describir las intenciones y emociones de los demás, muestran interés por las relaciones sociales pero carecen de habilidades para mantenerlas
2. *Déficit en la comunicación y en el lenguaje*. Ausencia de problemas en la fonología, sintaxis, semántica y léxico. Sin embargo, su lenguaje es pobre en prosodia, entonación y contenido comunicativo, y está focalizado en sus áreas de interés. Verborrea
3. *Patrones de interés restrictivo y conductas estereotipadas*. El interés por temas inusuales es común en el autismo y en el síndrome de Asperger pero en este último cambian cada 2 o 3 años. El autista es más hábil para el dibujo y la música
4. *Patrón motor*. El síndrome de Asperger suele tener un desarrollo motor retrasado y es torpe para el deporte

DSM: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales;  
CIE: Clasificación Internacional de Enfermedades

de lenguaje que otros trastornos del espectro; generalmente el CI de estos enfermos es normal o alto, lo que hace que apenas se diferencie del autismo de alto nivel, incluso de niños considerados como "diferentes" o "especiales" (tabla 1).

Se cree que este síndrome es más frecuente que el autismo, estimándose su prevalencia entre 1/10.000 y 20-25/10.000 personas y es más frecuente en varones<sup>3,4</sup>. Se asocia en ocasiones a otros trastornos neurológicos o psiquiátricos, como tics, síndrome de Gilles de la Tourette, depresiones y ansiedad. Es muy probable que existan factores genéticos que expliquen la existencia de rasgos del síndrome en padres de enfermos e incluso el síndrome completo, así como la existencia de autismo y depresiones, tanto bipolares como unipolares, en familiares próximos al paciente. Es posible que existan alteraciones cerebrales en la amígdala o en sus conexiones, zonas en donde radica la capacidad de relación social<sup>5</sup>.

Los rasgos clínicos del síndrome son variados. La edad de comienzo suele ser posterior a la edad de aparición del autismo, generalmente en el período escolar. Los pacientes muestran interés por áreas intelectuales, poco comunes y muy especiales, teniendo en cuenta la edad de estos pacientes, como las matemáticas y el cálculo numérico, deportes y comunicaciones, maquinaria y astronomía, temas que centran toda su atención. De hecho, estas aptitudes las siguen manteniendo durante toda su vida y en algunos casos llegan a relacionarlas con éxito con sus actividades profesionales<sup>6</sup>.

La falta de socialización es otro de los grandes problemas de estos enfermos. No están tan aislados como los autistas y con frecuencia muestran deseos de adaptarse socialmente y tener amigos. Al ser rechazados por los amigos y compañeros se sienten frustrados y desilusionados. Estas dificultades para saber conectar se han defi-

nido como "trastorno de empatía". La prosodia de estos niños es poco común, sus expresiones son pedantes, emplean palabras muy rebuscadas e interpretan las cosas con demasiada literalidad. Son ingenuos y parece que les falta sentido común. En edades tempranas, antes de la adquisición del lenguaje normal, el diagnóstico diferencial con el autismo puede resultar difícil<sup>7,8</sup>.

En la edad adulta las alteraciones permanecen inalteradas y pueden existir problemas de trabajo, conflictos sociales y conyugales. Por ello, es importante que el enfermo mantenga contacto con grupos de actividades e intereses afines y se integre en asociaciones que puedan promocionar sus aficiones o tener un trabajo o profesión relacionados con sus áreas de más interés, en las que el enfermo puede incluso destacar. Algunos han realizado carrera universitaria y otros se casan; no obstante, su rigidez y particular visión del mundo pueden dificultar sus relaciones, tanto dentro como fuera de su familia. Algunos de estos enfermos están considerados erróneamente como distintos, excéntricos, raros, no normales e incluso diagnosticados de otros trastornos psiquiátricos<sup>9-12</sup>.

No existen marcadores genéticos, bioquímicos ni técnicas de imagen que aporten en este momento datos que conduzcan al diagnóstico; no obstante, algunas experiencias muestran la existencia de una hipoperfusión cerebral occipital en este síndrome, demostrada mediante técnica de SPECT<sup>13</sup>. El diagnóstico diferencial debe realizarse con el autismo de alto nivel de funcionamiento, con el síndrome de Rett, con el trastorno desintegrativo infantil, fobia social, esquizofrenia y trastorno obsesivo-compulsivo<sup>14,15</sup>.

Las características del paciente encajan en este síndrome, en particular su falta de empatía, interés por temas inusuales, la presencia de movimientos estereotipados, torpeza motora, empleo de léxico pedante en cualquier conversación y la existencia de un CI elevado. Por otra parte, el resultado de los cuestionarios aplicados confirma el diagnóstico. El interés del caso, sin embargo, radica en que el paciente nos ha referido explícitamente sus tendencias: su opción dietética es el vegetarianismo, su opción religiosa el ateísmo y su opción sexual la homosexualidad. La revisión de todos los casos descritos en la literatura médica podría confirmar si alguno de estos hallazgos es frecuente en este síndrome.

La exploración del paciente nos muestra una talla y un peso corporal mayores que los de la población infantil normal superponible. Este hallazgo debe tenerse en cuenta a la hora de investigar posibles alteraciones estructurales o disfunciones cerebrales en estos pacientes. En este caso, el peso del niño de recién nacido, así como las medidas del peso y la talla de ambos padres, son normales. Tampoco hemos encontrado, en la revisión bibliográfica efectuada, que los niños con síndrome de Asperger presenten un fenotipo característico<sup>16,17</sup>.

Generalmente estos pacientes no necesitan un tratamiento medicamentoso, sin embargo, puede administrarse

se un antidepresivo, como la imipramina o la fluoxetina, en caso de que los problemas de ánimo interfirieran de manera significativa en el funcionamiento del niño. La falta de atención puede ser tratada mediante fármacos estimulantes, como el metilfenidato y en casos de problemas de comportamiento puede ser efectiva la clonidina. El tratamiento ideal debe contemplar la colaboración estrecha entre los padres y el personal del colegio; así mismo, se debe considerar positiva la colaboración del psicólogo, psiquiatra infantojuvenil y pediatra. En 2002 se constituyó en nuestro país la Asociación Asperger España, con el fin de promover el bien común de las personas con este síndrome mediante diversas actividades; su correo electrónico es infor@asperger.es. Esta asociación ha establecido una serie de características presentes en estos niños con el fin de identificarlos precozmente.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Asperger H. Die autistischen Psychopathen im Kindesalter. *Archiv Fuer Psychiatri Nervenkrank.* 1944;117:76-136.
2. Wing L. Asperger syndrome: A clinical account. *Psychol Med.* 1981;11:115-29.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders DSM-IV.* Washington: APA; 1994.
4. Gillberg C. *A guide to Asperger Syndrome.* Cambridge: University Press; 2002.
5. Artigas J. Aspectos neurobiológicos del síndrome de Asperger. En: Freire S, et al, editores. *Un acercamiento al síndrome de Asperger: una guía teórica y práctica.* Valencia: Asociación Asperger España; 2004. p. 31-49.
6. Wolff S. Asperger's syndrome. *Arch Dis Child.* 1991;66:178-9.
7. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and other high functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Develop Dis.* 1999; 29:129-42.
8. Freire S, Llorente M, González A, Martos J, Martínez C, Ayuda R. *Un acercamiento al síndrome de Asperger: una guía teórica y práctica.* Valencia: Asociación Asperger España; 2004.
9. Klin A, Volkmar F, Sparrow S. *Asperger syndrome.* New York: Guilford Publications; 2000.
10. Martín P. *El síndrome de Asperger. ¿Excentricidad o discapacidad social?* Madrid: Alianza; 2004.
11. Attwood T. *Asperger's Syndrome. A guide for parents and professionals.* London: Kingsley; 1998.
12. Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The CAST: Preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism.* 2002;6:27-98.
13. Ozbayrak KR, Kapucu O, Erden E, Aras T. Left occipital hypoperfusión in a with the Asperger síndrome. *Brain Dev.* 1992; 13:454-6.
14. Campos-Castelló J, Briceno-Cuadros S. *Communication disorders: Differential diagnosis.* *Rev Neurol.* 2002;35:36-44.
15. Narbona J. *Trastornos del lenguaje y trastornos del espectro autista en el niño.* En: *Neurología pediátrica.* Madrid: Ergón; 2000. p. 329-46.
16. Cox AD. Is Asperger's syndrome a useful diagnosis? *Arch Dis Child.* 1991;66:259-62.
17. Perkins M, Wolkind SN. *Asperger's syndrome: Is being abused?* *Arch Dis Child.* 1991;66:693-5.