



Evolución de la psicopatología. ¿Es útil una perspectiva evolutiva?

¿Cuál es el objetivo de las explicaciones evolutivas?

El objetivo principal, desde una perspectiva evolutiva de la psicopatología, es proporcionar un cuadro coherente desde el cual observar los modelos desadaptativos de comportamiento que se presentan en los seres humanos. En tal cuadro evolutivo, el tema de la persistencia parece ser paradójico dado el poder de la selección natural. El principio de Darwin sobre la selección natural posiciona (1) la existencia de variaciones entre los individuos, (2) los éxitos reproductivos diferenciales para aquellos individuos que poseen rasgos que son útiles en "la lucha por la vida" y (3) herencia diferencial de aquellos factores que evidencian los rasgos favorables.

Al hacer referencia al "comportamiento conservado y a las capacidades mentales" se alude a las capacidades que son relativamente típicas en la especie humana. Incluye: la consecución de logros, locomoción, alimentación, comunicación (gestos, vocalizaciones específicas de las especies y el lenguaje), sistemas de alarma activados por la percepción de miedos como la separación de una figura a la que se tiene apego, el cortejo y el emparejamiento, la reproducción y la conducta paternal.

¿Qué mecanismos evolutivos pueden explicar la persistencia de formas discretas de psicopatología?

Se consideran seis mecanismos evolutivos que pueden dar cuenta de la persistencia de algunas formas de psicopatología. En la tabla 1 se presenta un listado de estos mecanismos.

TABLE 1
MECANISMOS EVOLUTIVOS PROPUESTOS

Mecanismo	Descripción	Ejemplos posibles
Fallo al conservar el sistema neurocomportamental ante el desarrollo normal	Cualquier fallo al preservar el sistema neurocomportamental aparta al individuo de lo normal. Aunque la mayoría de las causas para tales estados deficitarios son accidentales, estos sucesos (mutaciones y/o sucesos epigenéticos) ocurren temprano y producen desarrollo anormal del SNC. Algunos de estos fallos pueden ser debidos a los mecanismos evolutivos que no pertenecen a la selección natural.	Síndromes de retraso mental; trastornos de aprendizaje; trastornos de comunicación; autismo y otros trastornos generalizados del desarrollo; esquizofrenia
Disregulación al conservar los sistemas neurocomportamentales	Algunos de estos sistemas son muy plásticos y solo aparecen como respuesta a perturbaciones ambientales particulares, o en determinados puntos del desarrollo. Algunos de estos son sistemas de alarma de comportamiento. La actividad inapropiada o el fallo para cerrar dichos sistemas puede llevar a la psicopatología.	Trastorno por ansiedad de separación; trastorno obsesivo-compulsivo; trastornos del humor y ansiedad; algunos estados de desilusión como la erotomanía
Coordinación en la conservación de sistemas neurobiológicos	La conservación de estos sistemas depende de substratos específicos neurobiológicos. Algunas de estas vías pueden ser tomadas por sustancias exógenas, que conducen a la disfunción del comportamiento y al distrés. prístino	Abuso de sustancias
Factores medioambientales	Factores históricos en el ambiente lejos del ambiente adaptativo originario pueden hacer que algunos individuos destaquen, por medio de comportamientos previamente adaptativos que están ahora fuera de lugar	Déficit de atención/ Trastorno hiperactivo



Trayectoria de la dotación evolutiva	Algunos de estos sistemas pueden haberse desarrollado en relación con otras especies (parásitos, predadores) que fueron importantes en el medio ambiente adaptativo original.	Algunas formas de trastornos de tics y trastornos obsesivo-compulsivos; los así llamados trastornos neuropsiquiátricos pediátricos autoinmunes asociados con infecciones de estreptococos
Heterosis ventajas heterocigóticas	o Una copia de un alelo particular puede proporcionar una ventaja que queda en la sombra por el efecto que se produce si existen dos copias del mismo alelo.	Esquizofrenia, trastornos bipolares

Fallo en la conservación de los sistemas neurobiológicos que permiten el desarrollo normal.

Junto con ciertas mutaciones genéticas, los fenotipos característicos parecen reflejar la pérdida o caída de modelos normales de comportamiento. En algunos casos, las razones para la persistencia están claras; sin embargo, en muchas otras, los mecanismos moleculares permanecen oscuros.

¿Qué perfil genético tiene el Síndrome X frágil?

Es un trastorno de un único gen con un perfil característico de capacidades y debilidades que generalmente siguen un curso específico a lo largo del desarrollo. Típicamente, los varones con este síndrome tienen un fenotipo característico, tanto con estigmas físicos (cara larga, orejas grandes, testículos grandes...) como con características cognitivas y de comportamiento (deterioro mental con déficits de procesamiento secuencial, discurso disártrico, hiperactividad motora, ansiedad y humor inestable, dificultades sociales..).

En la mayoría de los casos, el síndrome es el resultado de una mutación nula del lugar FMR-1 localizado en el Xq28. El fallo de transcripción se debe normalmente a la presencia de una región inestable de ADN en el que una secuencia trinucleótida repetida, (CGG)_n, se amplía, desde menos de 54 repeticiones en individuos normales, a más de 200 repeticiones en estos individuos. Los individuos pertenecientes a estas familias con más de 52 pero menos de 200 repeticiones tienen una "premutación". Curiosamente, una premutación se extiende a una mutación completa sólo cuando es transmitida por una hembra, de manera que las hijas de un varón con una premutación solo tienen una premutación y permanecen sin afectarse. La anticipación genética (progresivamente más individuos emparentados se ven afectados en generaciones sucesivas) asociada a esta mutación cubre gran parte de persistencia de esta mutación en la población.

Estas anomalías en la ampliación de ADN y los modelos asociados de anticipación genética dentro de grandes familias también han sido documentadas en gran número de otros trastornos autosómicos, incluyendo la enfermedad de Huntington.

Desde un punto de vista evolutivo, la existencia y persistencia de trastornos genéticos relativos al genoma, puede reflejar una variedad de mecanismos, internos al genoma, que permita establecer la innovación biológica y las discontinuidades de las especies que son fundamentalmente diferentes de aquellas asociadas con la genética mendeliana clásica.

¿Qué se sabe del Síndrome Prader-Willi?

Los fenotipos estables están asociados con los síndromes multigenéticos como el síndrome Prader-Willi, caracterizado por un ligero retraso mental, obesidad, baja estatura, hipogonadismo y manos y pies pequeños. Mientras que la naturaleza de las anomalías genéticas en el síndrome Prader-Willi es parcialmente entendida- la pérdida en la impresión de un grupo de genes paternos en 15q11-13 - sus orígenes evolutivos permanecen oscuros.



En los mamíferos es muy importante de dónde procede el total de la dotación genética, si del padre o de la madre. Desde la investigación con ratones, se sugiere que los efectos acumulativos de la derivación de los genes paternos influyen a nivel hipotalámico y estructuras septales pero no en el córtex cerebral. De manera contraria, los efectos acumulativos de genes derivados de la madre se evidencian en el córtex, el estriado, hipocampo, pero no en el hipotálamo. Este modelo es consistente con la presentación fenotípica y las alteraciones neurobiológicas vistas en el hipotálamo de los pacientes con síndrome Prader-Willi.

Sin embargo, en el síndrome Angelman (una forma grave de retraso mental asociada a una ausencia de lenguaje), en la que existe una pérdida de los genes heredados de la madre en una extensión de 15q11-13, los descubrimientos neurológicos son en su mayoría el resultado de alteraciones de la estructura del neocórtex. La herencia ha permitido a las especies mamíferas alterar la dotación genética y esculpir sus modelos de expresión utilizando mecanismos no mendelianos.

Acerca del autismo...

Como síndrome, el autismo se caracteriza por déficits profundos a nivel social, anormalidades específicas del lenguaje, un repertorio restringido de actividades e intereses, y modelos de comportamiento estereotipados y repetitivos. Es multidimensional, aunque fenotípicamente consistente. Una dimensión de este fenotipo es la falta de reciprocidad social y una capacidad deteriorada para formar relaciones de cariño y amor, a pesar del nivel de inteligencia del individuo.

¿Por qué persiste este síndrome a pesar de su efecto negativo sobre la capacidad reproductiva?

No está claro. Mientras los estudios sobre gemelos han demostrado de manera consistente que existen influencias genéticas importantes, la concordancia en los pares de gemelos monozigóticos (en un rango del 40-70%), destaca la importancia de los factores epigenéticos. Por tanto, mientras se procede a la identificación de estos genes, parece probable que sus variantes normales juegan un papel importante en el desarrollo dinámico de circuitos neurales que son cruciales para la emergencia de mecanismos de atención compartidos y de competencia social.

Parece probable que el conocimiento acerca de la naturaleza y duración de las aberraciones epigenéticas revelarán aspectos del desarrollo neuronal normal que debería ocurrir si la capacidad lingüística y social apareciese. En concordancia con estas predicciones, existen pruebas preliminares de que algunos individuos con autismo puedan tener una pérdida neuronal bilateral de los núcleos faciales (nervio craneal VII). Estos resultados pueden estar respaldados por el incremento de las tasas de autismo entre individuos con parálisis bilateral del nervio facial (síndrome de Moebius). Estos hallazgos todavía no han sido confirmados, aunque supondrían un gran avance en la genética del autismo.

Disregulación en la conservación de los sistemas de comportamiento y estados mentales asociados.

Aparte de los fallos o distorsiones del desarrollo, otro mecanismo que podría influir en el mantenimiento de fenotipos específicos desadaptativos es la disregulación de los modelos de comportamiento conservados y estados mentales asociados. Si los modelos normales de comportamiento no se inician en una época determinada, son de excesiva intensidad o no son desconectados a tiempo, podría llevar a un fenotipo consistente desadaptativo. Ejemplos de ello son el trastorno por ansiedad de separación, las fobias simples, la fobia social, los trastornos de pánico, los trastornos obsesivo-compulsivos y las depresiones mayores.

Estas especulaciones son fruto de la existencia interrumpida de los sistemas de alarma innatos que se activan de manera selectiva cuando el cerebro detecta peligro en el ambiente.

Trastorno por ansiedad de separación.



Los sistemas de alarmas simples están bien documentados y probablemente formen parte de la herencia evolutiva común. Dada nuestra historia como mamíferos y primates, es probable que los seres humanos estén más sensibilizados con cierto tipo de amenazas que con otras. Ya que los sistemas de alarma mejoran la supervivencia, podría probar la dificultad de la selección natural para eliminar las variantes extremas.

Las diferentes investigaciones sugieren que, en los niños, la ansiedad de separación y los síndromes acompañados de rechazo escolar se deben al miedo a que algo horrible le pueda suceder a la madre. Estos síntomas se parecen bastante a la respuesta de alarma vista en la mayoría de los mamíferos jóvenes cuando se separan de sus padres.

Las vías de la oxitocina y la vasopresina, y sus respectivos receptores, se han visto implicados tanto en el inicio del comportamiento materno como en la formación de parejas, así como los sistemas monoaminérgicos del cerebro que poseen esteroides y opioides endógenos. Sin embargo, no se ha demostrado hasta dónde éstos modelos animales reflejan de manera parecida los sistemas de activación del apego humano y trastornos relacionados (ansiedad de separación).

Trastorno de pánico.

Los episodios espontáneos de activación autonómica extrema, durante los cuales el individuo piensa que está a punto de morir, se han propuesto como un sistema de alarma demasiado sensible. Esta propuesta se basa en la integración de datos clínicos, neurológicos y psicofarmacológicos que no están relacionados entre sí.

¿Qué experiencias anteriores, si las hubiere, actuarían bajando el umbral de alarma a un rango patológico? Algunos estudios han encontrado que aproximadamente un 20% de los individuos con trastorno de pánico sufrieron sucesos traumáticos de alerta extrema en su historia de desarrollo temprano.

Trastorno obsesivo-compulsivo.

De manera específica, en algunas formas de TOC existe una sensibilidad elevada en el entorno familiar a cosas que no están "del todo correctas" en la forma que sienten, miran o suenan. El darse cuenta de que algo no está "del todo correcto" se asocia con la sensación de miedo de que ocurrirá algo terrible, así como la preocupación por la simetría y la exactitud y las compulsiones de orden y colocación, hacer y rehacer y recontar. El perfil de un antiguo sistema de alarma puede haber servido a nuestros antecesores mientras luchaban para sobrevivir frente a los depredadores y las condiciones poco sanitarias.

Esta necesidad del niño por mantener su entorno "del todo correcto" puede aparecer como una parte normal del repertorio del comportamiento; normalmente alcanza su cumbre sobre los 24 meses, cuando el niño insiste en ciertas comidas y prefiere cierta ropa y necesita sus rituales a la hora de acostarse para que sean ejecutados siguiendo ciertas reglas.

Algunos síntomas del TOC serán el resultado de un inicio inapropiado o exagerado de un patrón de conducta adaptativo en padres primerizos, caracterizados por una marcada preocupación de evitar el daño en el niño y un elevado sentido de la responsabilidad, acompañado por atenciones compulsivas a los temas de seguridad y limpieza. Tales asociaciones pueden explicar el aumento del riesgo del inicio o exacerbación del TOC visto al final del embarazo y durante el principio del periodo postparto.

Factores medioambientales.

Otra explicación evolutiva se centra en los cambios medioambientales. Desde esta perspectiva, se supone que gran parte del repertorio comportamental humano como especies puede entenderse en relación con el entorno primitivo. La propiedad de adaptación supone una referencia tanto para los resultados como para los ambientes específicos.

Algunos autores han propuesto que el TDAH puede entenderse mejor desde una perspectiva evolutiva. Así, un comportamiento caracterizado por la prontitud de respuesta frente a uno de resolución de problemas podría ser más útil en un entorno ancestral inseguro, empobrecido y donde el tiempo era crítico para la supervivencia.

Coordinación en la conservación de sistemas neurobiológicos.



Los síntomas de dependencia tienden a ser similares al del abuso de drogas. Entre las características esenciales se incluye un fuerte "craving" por las drogas por sus efectos euforizante que sirven de refuerzo y llevan a la búsqueda obsesiva e ingesta compulsiva de droga.

Los criterios diagnósticos actuales para el abuso de sustancias se centran, en parte, en las consecuencias inmediatas y a largo plazo de los patrones de comportamiento desadaptativo que incluyen el fallo a cumplir con las obligaciones principales en casa, escuela o trabajo. Mientras permanece intoxicado, el individuo incumple el cuidado de los niños o las obligaciones domésticas. Lo mismo sucede durante el tiempo que pasa hasta la siguiente toma o cuando el individuo renuncia a la toma de drogas.

La adicción a la cocaína y a otras sustancias puede ser explicada bajo la óptica de un tipo de psicopatología cuyos orígenes pueden ser trazados por alteraciones en un sistema neurobiológico conservado evolutivamente. La cocaína es un estimulante SNC que bloquea la recaptación presináptica de dopamina, serotonina y norepinefrina. Las vías dopaminérgicas ascendentes que se proyectan desde el cerebro medio hasta el límbico y otros lugares del cerebro posterior, ha estado asociado mucho tiempo con los inicios del comportamiento, las recompensas hedónicas y la motivación.

En ausencia de instrucciones programadas, la evolución ha creado organismos cuyo sentido es la detección y asignación de un valor para los elementos medioambientales que puedan tener un significado adaptativo (comida, sexo, etc). El abuso de drogas podría ser visto de forma útil como una coordinación o toma de este sistema de valores que se activa como respuesta a las oportunidades positivas del medio ambiente. Como consecuencia, se debe soportar la vulnerabilidad al abuso de drogas, de lo contrario, al suprimir esta vulnerabilidad desaparecería un sistema biológico crucial para la supervivencia y la reproducción.

Trayectoria de la dotación evolutiva.

A primera vista, mencionar los procesos infecciosos dentro de un listado de mecanismos evolutivos puede parecer algo extraño. La convivencia de nuestra especie, durante largo tiempo, con una gran variedad de bacterias y virus patógenos probablemente ha dado forma a algunos aspectos del genoma y la vulnerabilidad a ciertas enfermedades. En psiquiatría, estos efectos incluyen los trastornos autoinmunes que tienen secuelas neuropsiquiátricas como la corea de Sydenham, algunas formas de TOC o el trastorno de la Tourette.

Los seres humanos son los únicos organismos preparados para hospedar al grupo de estreptococos A-B hemolíticos, la bacteria patogénica que ha sido el foco de atención en cuanto a los PANDAS (Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections) (Trastornos neuropsiquiátricos autoinmunes asociados a infecciones por estreptococos). En tales casos, la especificación del fenotipo estaría directamente relacionada con el lugar y la extensión de la lesión cerebral.

La persistencia del síndrome se atribuiría a nuestra vulnerabilidad continuada, como especie, a este patógeno que ha tomado el cuerpo humano como huésped permanente.

La heterosis.

Un sexto mecanismo evolutivo con cierto potencial explicativo es la heterosis o la primacía heterocigótica. Este mecanismo ha sido utilizado en la explicación del trastorno bipolar, TOC y la esquizofrenia.



El mismo razonamiento que ha sido establecido para anemia en las células y otras discrasias de la sangre en las que un simple alelo protege al individuo de desarrollar la malaria, mientras que dos copias de alelos producen un trastorno hemolítico. Como mecanismo evolutivo, proporciona una base tanto para la aparición de un fenotipo particular como para su persistencia en la población. Entre las diferentes teorías se encuentra la fisiológica (posible resistencia al shock de las heridas, estrés, alergias e infecciones); las teorías relacionadas con la estructura cerebral (que afectan al tamaño y la asimetría cerebral), comunicación y lenguaje; y un amplio rango de teorías de personalidad (creatividad, comportamiento social complejo, elección sexual). Mientras que algunas de estas teorías pueden ser muy dignas, es probable que la mayoría de estos rasgos tengan determinantes poligénicos y epigenéticos. Esto significa, en parte, que el efecto de cualquier alelo o combinación de alelos será influenciada ampliamente por otros integrantes del entorno genético del individuo y su ambiente.

¿Se puede llegar a alguna conclusión?

El examen del endocastio craneal de nuestros antecesores vertebrados indica que hace unos 480 millones de años ellos poseían ya la división más importante de SNC – telencéfalo, diencefalo, mesencéfalo, metencéfalo, mielencéfalo y la medula espinal así como las cápsulas olfativas, cavidades orbitales, hipófisis, laberintos y la foramina externa para los 10 nervios craneales. Por tanto, nuestro SNC es una simple variante del de nuestros ancestros.

Un segundo punto ineludible del estudio de los mecanismos evolutivos es la importancia de los factores ambientales y epigenéticos. Existen factores ambientales que modulan estos mecanismos. La percepción de amenaza para la supervivencia, el apego, la disponibilidad de drogas, la existencia de reservas de estreptococos β -hemolíticos o la herencia paterna de genomas son sólo algunos ejemplos.

Un tercer punto se centra en la naturaleza intrínseca de la evolución basada en la población. Las variaciones dentro de una población son un ingrediente esencial para la selección natural. En primer lugar, dentro de cada nivel se comprueba que cualquier función simple puede ser llevada a cabo por más de una configuración de unidades o a nivel individual. Por ejemplo, las vías centrales de la oxitocina parecen desempeñar un papel importante en el inicio de un amplio rango de comportamientos complejos. Estas poblaciones tienen la capacidad de modificarse y reorganizarse como respuesta a las perturbaciones del medio ambiente y de “establecerse” en uno o muchos modelos organizativos.

En último término se debe hacer referencia a la naturaleza incompleta de las explicaciones evolutivas. Pueden proporcionar una explicación de por qué ciertas vulnerabilidades persisten dentro de las poblaciones humanas, pero no describen por qué un individuo en particular es afectado.