

Historia crítica del Trastorno del Espectro Autista: evolución diagnóstica, tensiones clínicas y debates contemporáneos

A critical history of Autism Spectrum Disorder: diagnostic evolution, clinical tensions, and contemporary debates

Alejandro Nicolás Espinosa Cevallos¹

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) constituye actualmente una prioridad clínica y de salud pública a escala global, dada su elevada prevalencia, la complejidad fenotípica, la frecuente comorbilidad médica y psiquiátrica, y el impacto sobre las familias y los sistemas sociales^{1,2}. Esta condición exige respuestas integradas que articulen diagnósticos oportunos, intervenciones basadas en evidencia y continuidad asistencial a lo largo del curso de la vida. En este contexto, la planificación sanitaria debe orientarse hacia modelos de atención escalonada centrados en metas funcionales y calidad de vida, con participación activa de personas autistas y sus familias en las decisiones clínicas y de política pública¹.

La evolución histórica del concepto de TEA ofrece claves interpretativas esenciales para comprender su evolución hasta su configuración actual. En primer lugar, los cambios sucesivos en los criterios diagnósticos —desde Kanner hasta el DSM-5— han modificado los umbrales de inclusión clínica y las tasas de prevalencia reportadas, lo que plantea desafíos metodológicos y éticos en la investigación epidemiológica^{2,3}. En segundo lugar, el abandono de teorías psicogénicas desacreditadas, como la hipótesis de la “madre fría”, y la refutación del supuesto vínculo entre vacunas y autismo —fraude científico con consecuencias duraderas en la confianza pública— han redefinido el marco ético de la comunicación en salud^{3,4}. En tercer lugar, la comprensión contemporánea del TEA requiere integrar los avances

en genética y neurobiología con modelos cognitivo-funcionales, que permiten explicar la heterogeneidad clínica y orientar el diseño de intervenciones personalizadas^{2,3}. Finalmente, se ha documentado un desplazamiento en los objetivos terapéuticos desde enfoques centrados en la modificación conductual hacia intervenciones orientadas a la autonomía, la participación social y el bienestar subjetivo, en consonancia con la evidencia más robusta disponible¹. Es por esto relevante revisar la trayectoria histórica del TEA no únicamente como un ejercicio retrospectivo, sino como una herramienta crítica para interpretar los desafíos actuales y proyectar el futuro de la atención clínica, la investigación traslacional y la política sanitaria.

La construcción clínica del autismo infantil antes del DSM-III: entre la biología y la culpa parental

Antes de su formalización diagnóstica en el DSM-III (1980), el autismo infantil fue objeto de una construcción clínica ambivalente, marcada por la tensión entre explicaciones biologicistas y narrativas psicodinámicas centradas en la figura materna. Esta dualidad conceptual no solo condicionó la práctica psiquiátrica, sino que también moldeó el imaginario social del trastorno, generando discursos que oscilaban entre la patología neurológica y la psicodinámica de la culpa.

El término “autismo” fue introducido por Eugen Bleuler en 1911, en el contexto de la esquizofrenia



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

Publicado: 10-10-2025

DOI: 10.47464/MetroCiencia/vol33/Suplemento-1/2025/s70-s75

*Correspondencia autor: info@neuropediatraiaquito.com

precoz, para describir un “alejamiento de la realidad junto con la predominancia relativa o absoluta de la vida interior”⁵. Posteriormente, en 1943, Leo Kanner publicó *Autistic Disturbances of Affective Contact*, donde describió once casos de niños con patrones conductuales específicos —aislamiento afectivo, ecolalia, inversión de pronombres y resistencia al cambio— señalando que “parecen encerrarse en sí mismos y vivir dentro de su propio mundo”⁶. Aunque Kanner propuso una etiología innata, sus observaciones sobre padres emocionalmente distantes fueron interpretadas, por corrientes psicodinámicas, como indicios de una causalidad relacional. En paralelo, Hans Asperger reportó en 1944 casos de niños con lenguaje formal, intereses restringidos y habilidades cognitivas preservadas. Indicó que “todos ellos muestran una marcada falta de contacto con otras personas, a pesar de una inteligencia normal o incluso superior”⁷. Su enfoque dimensional, sin embargo, fue ignorado fuera del ámbito germanoparlante hasta finales del siglo XX.

Durante las décadas de 1950 y 1960, la ausencia de criterios diagnósticos específicos llevó a que el autismo fuera subsumido bajo la categoría de “esquizofrenia infantil” en el DSM-I (1952) y el DSM-II (1968). Este vacío clínico facilitó la consolidación de una narrativa que atribuía el origen del autismo a fallas en la crianza, especialmente en el vínculo materno. En este contexto, Bruno Bettelheim publicó *La fortaleza vacía* (1967), donde comparó la retirada emocional del niño autista con la de prisioneros en campos de concentración. Afirmó que “el niño autista se comporta como si estuviera encerrado en una fortaleza vacía”⁸. Su hipótesis de la “madre nevera” —según la cual el autismo sería una defensa frente a una maternidad emocionalmente fría— carecía de evidencia empírica, pero tuvo una influencia duradera en la psiquiatría infantil y en la cultura popular. Mitzi Waltz ha documentado cómo “desde los primeros estudios clínicos, el trabajo se centró en las madres más que en los niños”⁹, consolidando una expectativa de maternidad profesionalizada que se entrelazó con un discurso de culpabilización. Esta visión fue reforzada por teóricas como Margaret Mahler y Frances Tustin, quienes interpretaron el autismo como una defensa frente a una madre intrusiva o ausente.

El giro conceptual comenzó con Bernard Rimland, quien en 1964 propuso una etiología neurológica. En

Infantile Autism, sostuvo que “la hipótesis de que los padres fríos o distantes causan el autismo no se sostiene frente a los datos empíricos”¹⁰. Esta reformulación abrió el camino para una comprensión científica del autismo como trastorno del neurodesarrollo. Finalmente, en 1978, Michael Rutter propuso una definición clínica basada en cuatro criterios: inicio antes de los 30 meses, alteración cualitativa en la interacción social, lenguaje deviante y comportamientos repetitivos. Señaló que “estos criterios permiten distinguir el autismo de otras psicosis infantiles”¹¹. Su enfoque multiaxial sentó las bases para la inclusión del autismo como entidad diagnóstica independiente en el DSM-III, marcando el inicio de una nueva era en la conceptualización clínica del trastorno.

Transformaciones diagnósticas del TEA: del DSM-III al DSM-5-TR

La evolución diagnóstica del TEA desde el DSM-III hasta el DSM-5-TR ha implicado una transformación profunda en su conceptualización clínica, con implicaciones directas para la investigación, la práctica profesional y el acceso a servicios. Esta trayectoria refleja el tránsito desde modelos categóricos rígidos hacia una comprensión dimensional, contextual y funcional del autismo.

La tercera edición del DSM (1980) incluyó por primera vez el diagnóstico de “autismo infantil” como una categoría independiente, separándolo de la esquizofrenia infantil que aparecía en el DSM-II^{12,13}. Para confirmar el diagnóstico, era necesario cumplir con todos los criterios establecidos, lo que dejaba fuera a muchos niños que no presentaban el cuadro completo o típico del trastorno¹⁴. La revisión DSM-III-R (1987) y posteriormente el DSM-IV (1994) ampliaron el espectro mediante la incorporación de subtipos como el “trastorno autista”, el “síndrome de Asperger” y el “trastorno generalizado del desarrollo no especificado” (PDD-NOS), reconociendo la diversidad fenotípica del autismo^{15,16}. Este enfoque permitió una mayor inclusión diagnóstica, pero también generó dificultades en la delimitación entre subcategorías, reduciendo la fiabilidad interevaluador y complicando la investigación comparativa⁶.

Con la publicación del DSM-5 en 2013, se consolidó un cambio de paradigma. Las subcategorías fueron eliminadas y se adoptó el término “trastorno del espectro autista” (TEA), definido por dos dominios

nucleares: déficits persistentes en la comunicación social y patrones de comportamiento restringidos y repetitivos¹⁷. Además, se introdujeron especificadores clínicos que permiten describir el nivel de apoyo requerido, la presencia de discapacidad intelectual, alteraciones del lenguaje y otras condiciones comórbidas, favoreciendo una caracterización más precisa y funcional¹⁸. Esta reformulación diagnóstica se fundamentó en estudios que demostraron una alta superposición sintomática entre los subtipos previos y una baja validez discriminante, lo que justificó la adopción de un enfoque dimensional¹⁹. El DSM-5-TR (2022) mantuvo la estructura diagnóstica introducida en la edición anterior, pero realizó ajustes en la redacción de los criterios para mejorar su precisión clínica. Además, incorporó una perspectiva evolutiva, reconociendo que ciertos síntomas pueden no ser evidentes en etapas tempranas del desarrollo y solo manifestarse cuando las demandas sociales superan las capacidades individuales. Esta actualización permite una evaluación más contextualizada, sensible a la variabilidad entre personas y alineada con una comprensión más dinámica del TEA²⁰.

En conjunto, la evolución del diagnóstico del TEA, desde el DSM-III hasta el DSM-5-TR, evidencia una transición significativa: desde modelos nosológicos rígidos y categóricos hacia un enfoque más flexible, sustentado en dimensiones clínicas, descriptores funcionales y trayectorias del desarrollo. Este cambio ha favorecido una mayor coherencia en la práctica diagnóstica, ha fortalecido la investigación traslacional y ha contribuido a incorporar de manera más explícita las perspectivas neurodivergentes en la definición contemporánea del trastorno^{13,21}.

Neurodiversidad y exclusión clínica: tensiones entre identidad, política y severidad en el espectro autista

El concepto de neurodiversidad, introducido por Judy Singer en la década de 1990, propuso entender el autismo como una variación neurológica legítima dentro de la diversidad humana, desafiando su caracterización tradicional como patología²². Esta perspectiva ha sido fundamental en el reconocimiento de derechos, en el fortalecimiento de comunidades autistas y en la crítica a intervenciones centradas en la normalización conductual. Sin embargo, su incorporación en discursos institucionales y mediáticos ha generado

tensiones que merecen análisis crítico, especialmente en relación con los casos de TEA que tienen mayores niveles de dependencia y necesidades complejas.

Activismo autista y crítica a la patologización

La transformación del diagnóstico en una categoría identitaria ha generado tensiones entre el reconocimiento de la diferencia y la necesidad de atención especializada. Ortega advierte que la “celebración de la diferencia” puede invisibilizar el sufrimiento de quienes viven con discapacidades profundas, especialmente cuando el discurso público privilegia perfiles funcionales y autónomos dentro del espectro²³. Pellicano et al. documentan que los fondos de investigación y las políticas públicas tienden a concentrarse en formas de autismo más fácilmente integrables, relegando a quienes requieren apoyos intensivos y sostenidos²⁴.

Exclusión terapéutica y dilemas éticos

El rechazo generalizado a las intervenciones clínicas por parte de ciertos sectores del activismo autista ha generado tensiones éticas relevantes especialmente cuando se extiende a personas con discapacidades significativas, conductas autolesivas o condiciones médicas complejas. En estos casos, la negativa a considerar apoyos terapéuticos puede traducirse en desatención o abandono clínico. Yergeau advierte que centrar el debate exclusivamente en quienes pueden expresarse verbalmente y participar en espacios públicos, corre el riesgo de invisibilizar el sufrimiento de quienes no tienen esa posibilidad²⁵. Woods et al. proponen ampliar el campo de los estudios críticos del autismo para incluir tanto las experiencias autistas como las necesidades clínicas, evitando que el discurso político excluya a quienes requieren apoyos intensivos²⁶.

Representación mediática e invisibilización clínica

La representación del autismo en medios de comunicación y plataformas digitales suele privilegiar perfiles de alto funcionamiento, asociados a habilidades cognitivas sobresalientes y autonomía personal. Esta narrativa, como señalan Russell et al., distorsiona la percepción pública del espectro autista y reduce la empatía hacia quienes presentan formas más complejas o requieren apoyos intensivos²⁷. En paralelo, Rosen et al. advierten que la eliminación de subcategorías diagnósticas en el DSM-5 ha con-

tribuido a esta invisibilización, al dificultar el diseño de políticas diferenciadas que respondan a la diversidad de necesidades clínicas dentro del espectro¹³.

De trastorno a condición

Varias corrientes afirman que el uso del término “trastorno” refuerza una visión patologizante del autismo, que no se ajusta a la vivencia de muchas personas autistas²⁸. En su lugar, propone el término “condición”, más acorde con una perspectiva de neurodiversidad que reconoce la legitimidad de distintas formas de percibir, procesar y relacionarse con el entorno. Esta reformulación lingüística no niega que, en presentaciones severas, el autismo pueda implicar discapacidades significativas que requieren intervención clínica; sin embargo, sí cuestiona la tendencia a definir el espectro exclusivamente desde el déficit. Desde el punto de vista médico y diagnóstico, el autismo sigue siendo reconocido como un trastorno del neurodesarrollo en manuales como el DSM-5, debido a que puede implicar alteraciones significativas en la comunicación, la interacción social y el comportamiento¹⁷.

Neurodiversidad: tensiones conceptuales y transformaciones prácticas

El término “neurodiversidad” ha sido objeto de críticas por su amplitud semántica y su potencial ambigüedad conceptual. Se propone distinguir entre “diversidad neurológica funcional” y “neurodivergencia con discapacidad”, con el fin de evitar que el concepto se diluya en una categoría vacía o sea instrumentalizado políticamente²³. En sintonía con esta preocupación, la Lancet Commission respalda la necesidad de un modelo de atención escalonado que articule identidad y discapacidad, y advierte contra posturas ideológicas que rechacen la intervención clínica cuando esta resulta necesaria¹.

A pesar de estas tensiones internas, el enfoque de la neurodiversidad ha generado transformaciones sustantivas en los ámbitos clínico, educativo y social y esta perspectiva ha contribuido a reducir el estigma y a promover modelos centrados en la persona²⁹. Es esencial colocar a personas con autismo incluyendo casos severos en la definición de prioridades investigativas^{24, 27}. La Lancet Commission reconoce que el enfoque de la neurodiversidad ha sido clave para visibilizar la heterogeneidad dentro del espectro autista¹.

Comprensión actual del Trastorno del Espectro Autista (TEA)

La comprensión actual del TEA ha evolucionado significativamente, desplazándose de modelos psicodinámicos y conductuales hacia enfoques neurobiológicos y genéticos respaldados por evidencia empírica robusta. Este giro paradigmático ha sido impulsado por avances en genética molecular, neuroimagen funcional, epigenética y modelos celulares, que han permitido caracterizar al TEA como una condición del neurodesarrollo con etiología multifactorial y una arquitectura biológica compleja. En esta sección se abordan los principales hallazgos en cuatro ejes interrelacionados: genética, conectividad cerebral, mecanismos epigenéticos y modelos experimentales.

Bases neurobiológicas y genéticas del TEA

Arquitectura genética del TEA

El TEA presenta una arquitectura genética heterogénea, compuesta por variantes raras de alto impacto y variantes comunes de bajo efecto. Las mutaciones de novo en genes como CHD8, SCN2A, SHANK3 y SYNGAP1 han sido asociadas con fenotipos autistas severos y comorbilidades neurológicas³⁰. Estas mutaciones afectan procesos clave como la sinaptogénesis, la regulación transcripcional y la remodelación de la cromatina³⁰. Simultáneamente, estudios de asociación del genoma completo (GWAS) han identificado miles de variantes comunes que contribuyen al riesgo genético del TEA, configurando un modelo poligénico³¹. Este componente común puede ser cuantificado mediante puntuaciones de riesgo poligénico (PRS), que han mostrado correlaciones con rasgos dimensionales del espectro autista³¹. La interacción entre variantes raras y comunes sugiere un modelo aditivo, en el cual mutaciones de alto impacto pueden ser moduladas por el trasfondo genético común. Weiner et al. (2017) demostraron que individuos con TEA portadores de mutaciones de novo presentan, en promedio, menor carga poligénica, lo que respalda la hipótesis de compensación genética³².

Neurodesarrollo y conectividad cerebral

Los estudios de neuroimagen han revelado alteraciones estructurales y funcionales en el cerebro de per-

sonas con TEA. La resonancia magnética estructural ha identificado anomalías en el volumen cerebral, particularmente en regiones frontales, temporales y cerebelosas³³. La resonancia funcional (fMRI) y la conectividad por tensor de difusión (DTI) han permitido caracterizar patrones de conectividad atípica entre redes cerebrales, como la red de la teoría de la mente, la red de saliencia y el circuito corticoestriado³⁴. Estos hallazgos han llevado a reformular el TEA como una condición caracterizada por alteraciones en la conectividad cerebral, más que por daño focal o lesiones estructurales específicas³⁴. En lugar de localizar el origen del TEA en áreas cerebrales aisladas, se reconoce una disfunción en los patrones de comunicación entre regiones neuronales, lo que afecta procesos como la integración sensorial, la regulación emocional y la cognición social. La marcada heterogeneidad de estos patrones ha motivado el desarrollo de subtipos neurobiológicos, con el objetivo de capturar mejor la diversidad clínica del espectro. Sin embargo, la validez clínica de estos subtipos y su aplicabilidad diagnóstica aún se encuentra en evaluación.

Epigenética y ambiente

La epigenética ha permitido integrar factores ambientales en la etiología del autismo. Se han identificado alteraciones en la metilación del ADN y modificaciones de histonas en genes relacionados con el neurodesarrollo, como MECP2 y OXTR³⁵. Factores como infecciones prenatales, estrés materno, deficiencia de ácido fólico y exposición a contaminantes han sido asociados con cambios epigenéticos que afectan la expresión génica durante etapas críticas del desarrollo cerebral³⁵. Estos hallazgos respaldan un modelo dinámico en el que la interacción entre genética y ambiente modula el riesgo de TEA, con implicaciones para la prevención y la intervención temprana.

Modelos celulares y experimentales

Los modelos celulares han abierto nuevas posibilidades para estudiar los mecanismos neurobiológicos del TEA en sistemas controlados y reproducibles. En particular, el uso de células madre pluripotentes inducidas (iPSCs) ha permitido generar neuronas humanas portadoras de mutaciones específicas asociadas al TEA, facilitando el análisis de su impacto funcional en el desarrollo y la actividad neuronal³⁶. Asimismo, los organoides cerebrales —estructuras tridimensionales derivadas de células madre que simulan as-

pectos del desarrollo cortical humano— han emergido como herramientas innovadoras para modelar procesos neurobiológicos en condiciones genéticas particulares. Estos sistemas ofrecen una ventana única para observar la organización celular, la migración neuronal y la formación de redes sinápticas en etapas tempranas del neurodesarrollo³⁶. Aunque los modelos animales y experimentales en laboratorio han contribuido significativamente al entendimiento de circuitos neuronales y conductas relacionadas con el autismo, presentan limitaciones en cuanto a su extrapolación directa al cerebro humano.

Conclusión

La historia del diagnóstico del trastorno del espectro autista evidencia una evolución marcada por reformulaciones, superposiciones categoriales y rupturas epistemológicas. Desde la descripción de Kanner hasta la noción de espectro en el DSM-5, se configura un marco clínico inestable, que revela errores persistentes en la conceptualización del TEA: ambigüedad diagnóstica, criterios fluctuantes y tensiones entre modelos clínicos, sociales y políticos. Sus impactos son tangibles: inequidad en el acceso, fragmentación en la atención y desorientación en la investigación. Superarlos implica construir definiciones operativas consistentes, sistemas de atención continuos y una práctica clínica centrada en la persona y su familia.

Bibliografía

1. **Lord C, Charman T, Havdahl A, Carbone P, Anagnostou E, Boyd B, et al.** The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *Lancet*. 2022;399(10321):271–334. doi:10.1016/S0140-6736(21)01541-5.
2. **Hirota T, King BH.** Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA*. 2023;329(2):157–168.
3. **Rosen NE, Lord C, Volkmar FR.** The diagnosis of autism: From Kanner to DSM-5. *JCPP Adv*. 2021;1(1):e12023.
4. **Godlee F, Smith J, Marcovitch H.** Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *BMJ*. 2011;342:c7452.
5. **Bleuler E.** Demencia precoz o el grupo de las esquizofrenias. Nueva York: International Universities Press; 1950.

6. **Kanner L.** Alteraciones autistas del contacto afectivo. *Nervous Child*. 1943;2:217–250.
7. **Asperger H.** Los “psicópatas autistas” en la infancia. *Arch Psychiatr Nervenkr*. 1944;117:76–136.
8. **Bettelheim B.** La fortaleza vacía: El autismo infantil y el nacimiento del yo. Nueva York: Free Press; 1967.
9. **Waltz MM.** Mothers and autism: the evolution of a discourse of blame. *AMA J Ethics*. 2015;17(4):353–358.
10. **Rimland B.** Infantile Autism: The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior. Nueva York: Appleton-Century-Crofts; 1964.
11. **Rutter M.** Diagnosis and definition of childhood autism. *J Autism Child Schizophr*. 1978;8(2):139–161.
12. **American Psychiatric Association.** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 3rd ed. Washington, DC: APA; 1980.
13. **Rosen NE, Lord C, Volkmar FR.** The diagnosis of autism: From Kanner to DSM-III to DSM-5 and beyond. *J Autism Dev Disord*. 2021;51(12):4253–4270. doi:10.1007/s10803-021-04904-1.
14. **Rutter M.** Infantile autism and other pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry*. 1978;19(4):269–280.
15. **American Psychiatric Association.** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Revised 3rd ed. Washington, DC: APA; 1987.
16. **Volkmar FR, Reichow B, McPartland JC.** Classification of autism spectrum disorders. In: Volkmar FR, editor. *Autism and Pervasive Developmental Disorders*. 2nd ed. Cambridge: Cambridge University Press; 2014. p. 3–40.
17. **American Psychiatric Association.** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Arlington, VA: APA; 2013.
18. **Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J.** Autism spectrum disorder. *Lancet*. 2018;392(10146):508–520. doi:10.1016/S0140-6736(18)31129-2.
19. **Huerta M, Bishop SL, Duncan A, Hus V, Lord C.** Application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses. *Am J Psychiatry*. 2012;169(10):1056–1064. doi:10.1176/appi.ajp.2012.12020276.
20. **American Psychiatric Association.** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed., Text Revision (DSM-5-TR). Arlington, VA: APA; 2022.
21. **Volkmar FR, McPartland JC.** From Kanner to DSM-5: The evolution of autism diagnosis. In: Matson JL, editor. *Handbook of Autism Spectrum Disorders*. New York: Springer; 2016. p. 3–15.
22. **Singer J.** Why can’t you be normal for once in your life? In: Corker M, French S, editors. *Disability Discourse*. Buckingham: Open University Press; 1999. p. 59–67.
23. **Ortega F.** The cerebral subject and the challenge of neurodiversity. *BioSocieties*. 2009;4(4):425–445. doi:10.1017/S1745855209990287.
24. **Pellicano E, Dinsmore A, Charman T.** What should autism research focus upon? Community views and priorities from the UK. *Autism*. 2014;18(7):756–770. doi:10.1177/1362361314529627.
25. **Yergeau M.** *Authoring Autism: On Rhetoric and Neurological Queerness*. Durham: Duke University Press; 2018.
26. **Woods R, Milton D, Arnold L, Graby S.** Redefining critical autism studies: A more inclusive interpretation. *Disabil Soc*. 2018;33(6):974–979. doi:10.1080/09687599.2018.1454380.
27. **Russell G, Kapp SK, Elliott D, Elphick C, Gwernan-Jones R, Owens C.** Mapping the autistic advantage from the accounts of adults diagnosed with autism: A qualitative study. *Autism*. 2019;23(4):933–944. doi:10.1177/1362361318793141.
28. **Milton DE.** On the ontological status of autism: the ‘double empathy problem’. *Disabil Soc*. 2012;27(6):883–887. doi:10.1080/09687599.2012.710008.
29. **Kapp SK, Gillespie-Lynch K, Sherman LE, Hutman T.** Deficit, difference, or both? Autism and neurodiversity. *Dev Psychol*. 2013;49(1):59–71. doi:10.1037/a0028353.
30. **De Rubeis S, He X, Goldberg AP, Poultney CS, Samocha K, Cicek AE, et al.** Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism. *Nature*. 2014;515(7526):209–215.
31. **Grove J, Ripke S, Als TD, Mattheisen M, Walters RK, Won H, et al.** Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder. *Nat Genet*. 2019;51(3):431–444.