

EVALUACIÓN CLÍNICA DEL NIÑO CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL



Dr. Juan Pedro Navarro Romero
Neurología Pediátrica
Hospital Universitario de Torrejón

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

- Definición del concepto a lo largo del tiempo y prevalencia.
- Etiología.
- Evaluación clínica y pruebas complementarias.
- Comorbilidad.
- Estrategias preventivas
- Medidas de apoyo y tratamiento.

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

- El concepto ha evolucionado a lo largo del tiempo:
Oligofrenia (idiota, imbecil, débil mental...). Siglo XIX.
Retraso/Retardo mental. Siglo XX.
Subnormalidad. Siglo XX.
Discapacidad intelectual. Siglo XX-XXI.
Trastorno del desarrollo intelectual (DSM-V). Actualidad.

“Patito feo” de la Neuropediatria (patología compleja y multifactorial, dolorosa para las familias, sin tratamiento específico curativo, desagradecida en ocasiones para los médicos y terapeutas...)



DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Tiene un inicio antes de los 18 años y se caracteriza por la presencia de una serie de limitaciones en la conducta adaptativa, tanto a nivel de habilidades prácticas, sociales y conceptuales necesarias para funcionar en la vida diaria, como de deficiencias en el funcionamiento intelectual, caracterizadas por:

limitaciones en el razonamiento, la planificación, la solución de problemas, el pensamiento, la abstracción, comprender ideas complejas y aprender de la experiencia (DSM-V).

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Nivel bajo de comprensión.

Pobreza en la fluidez verbal.

Dificultades en procesos matemáticos y de lectoescritura.

Dificultades en el proceso de simbolización.

Falta de atención y concentración.

Baja tolerancia a la frustración.

Falta de iniciativa.

Necesidad de adherencia a rutinas.

Disminución de conductas exploratorias y falta de curiosidad.

EVALUACIÓN PSICOPEDAGÓGICA



Formulario de Evaluación Psicopedagógica de la Comunidad de Madrid. El formulario incluye secciones para datos generales del alumno, datos del Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica, datos actuales de escolarización, datos del informe, y una sección de observaciones. El formulario es confidencial y debe ser completado por el equipo de orientación educativa y psicopedagógica.

CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN
Comunidad de Madrid

ANEXO I
INFORME PSICOPEDAGÓGICO

CONFIDENCIAL

Datos generales del alumno

Nombre	
Apellidos	
Fecha de nacimiento	
Sexo	☐ H ☐ M
Provincia	
Domicilio	
Provincia	
Nombre del padre o tutor legal	
Provincia	
Nombre de la madre o tutor legal	
Provincia	

Datos del Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica

Nombre	
Dirección	
C.P.	
Teléfono	
Fax	
Correo electrónico	
Página web	

Datos actuales de escolarización

Centro	
Provincia	
Curso	
Clase	
Clase educativa	

Datos del informe

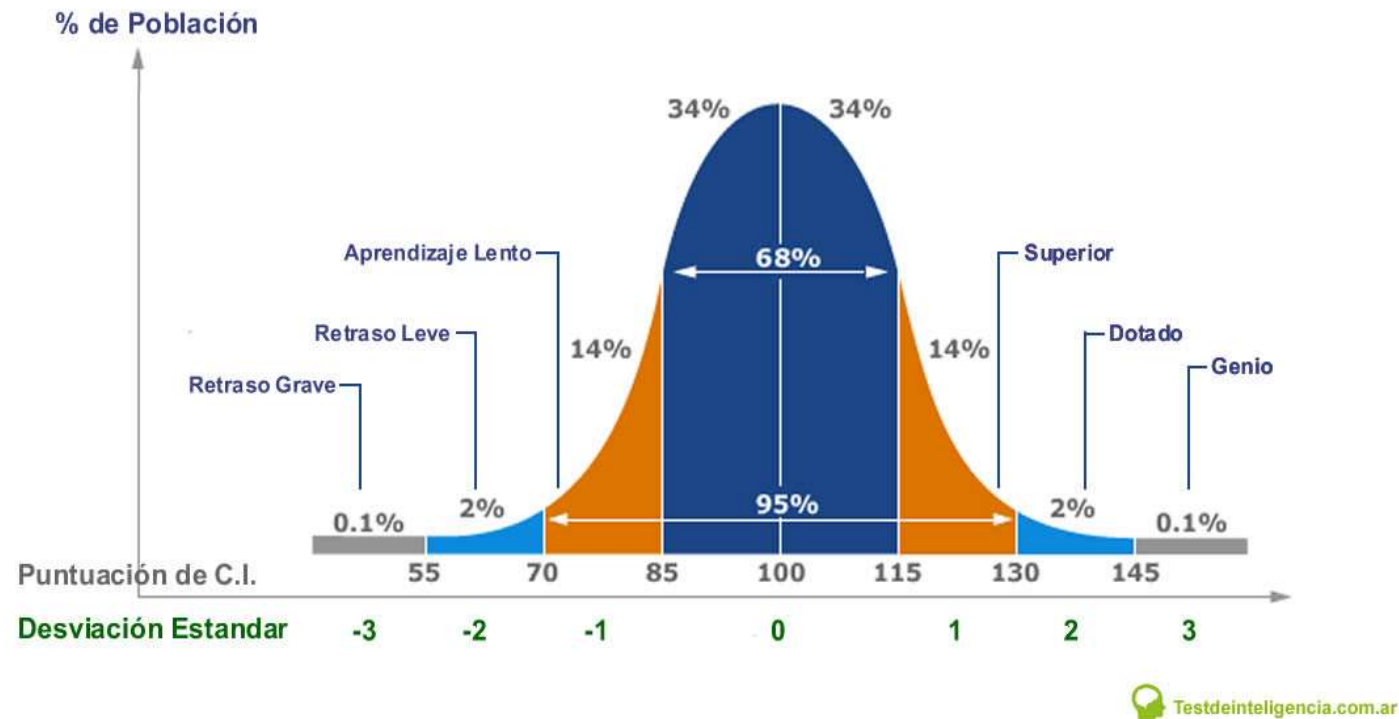
Nombre	
Fecha de elaboración	
Observaciones que han intervenido:	

NOTA: Los datos contenidos en este informe son confidenciales. Expresar la identidad actual de alumno y no proporcionar los nombres reales. Los profesionales que, en virtud de su cargo, deben conocer el contenido de este informe garantizarán su confidencialidad.

Los datos contenidos en este informe son confidenciales y están sujetos a la Ley de Protección de Datos y a la Ley de Acceso a la Información Pública. Los datos contenidos en este informe son de carácter informativo y no deben ser utilizados para la toma de decisiones. Los datos contenidos en este informe son de carácter informativo y no deben ser utilizados para la toma de decisiones. Los datos contenidos en este informe son de carácter informativo y no deben ser utilizados para la toma de decisiones.

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Distribución del Coeficiente de Inteligencia Escala de Weschler



- Límite: 71-84
- Leve: 55-70
- Moderada: 40-54
- Grave: 25-39
- Profunda: < 25

Niños mayores de 5 años!

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

La gravedad se define fundamentalmente por las alteraciones adaptativas, pero sigue siendo válida la estratificación dependiendo del cociente intelectual (CIT).



DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Patología muy frecuente en Neuropediatría, tanto de forma aislada como parte de complejos sindrómicos.

1% - 3 % de la población infanto-juvenil

Rango de edad en el que se suele realizar el diagnóstico:
entre los 5 y los 8 años.

Más frecuente en varones (58%).

En España se calcula que hay unas 280.000 personas con DI reconocida.

Posiblemente estén infradiagnosticadas las formas más leves.

CONCEPTO DE RETRASO MADURATIVO

- Término que utilizamos para referirnos a una “foto fija” del neurodesarrollo de un niño, que en ese momento se aparta de los límites de la normalidad, entre los 2 y los 6 años. Debe usarse con cautela y ser bien explicado.

Puede significar:

- Retraso global del desarrollo con posterior evolución a DI.
- Variante normal del desarrollo con una normalización posterior.
- Inadecuada estimulación.
- Retraso derivado de una enfermedad crónica extraneurológica, como puede ser: desnutrición, cardiopatías congénitas, enfermedad celiaca o déficits neurosensoriales...
- Primera manifestación de un trastorno motor crónico no progresivo (PCI) o de otros trastornos de neurodesarrollo como: TEA, TEL, TDAH...

ETIOLOGÍA

- En el 40% de los casos no es posible identificar una causa específica, especialmente en la DI leve.
- La confirmación etiológica, aunque no cambia la orientación terapéutica en la mayoría de los casos, sí ayuda en el asesoramiento clínico y pronóstico, y además permite ofrecer asesoramiento genético a las familias.
- El avance en las técnicas de neuroimagen y genéticas ha permitido aumentar la posibilidad de encontrar una etiología .
- Mayor rentabilidad diagnóstica: cariotipo, X-frágil, ARRAY-CGH y secuenciación del exoma-genoma.



ETIOLOGÍA

- Causas PRE y PERINATALES:

Trastornos genéticos (45%)
Errores innatos del metabolismo
Malformaciones congénitas del SNC
Efectos de noxas externas (tóxicos,
causas vasculares, causas
placentarias, infecciones...)
Sufrimiento fetal agudo
Sepsis neonatal, hiperbilirrubinemia,
hipoglucemia persistente...

- Causas POSTNATALES:

Traumáticas
Infecciones del SNC
Autoinmunes
Encefalopatías epilépticas
ACVs
Tumores del SNC
Defectos vitamínicos, malnutrición...
Psicosociales

EVALUACIÓN CLÍNICA

Historia clínica:

- Antecedentes familiares:

- De al menos tres generaciones, especialmente casos de trastornos del desarrollo, patología psiquiátrica, malformaciones congénitas, abortos....
- ¿Consanguinidad?

- Antecedentes personales:

- Causas teratogénicas como alcohol, otras drogas, medicamentos (antiepilépticos), infecciones y enfermedades maternas durante la gestación.
- Desarrollo psicomotor del niño, si ha habido regresión psicomotriz, historia de crisis convulsivas, problemas en período perinatal, cribado metabólico al nacimiento, percentiles previos de peso, talla y PC.

EVALUACIÓN CLÍNICA

Exploración física:

Debemos realizar una exploración neurológica sistemática, sin olvidarnos de la exploración general pediátrica.

Examen de la piel, los percentiles de peso-talla-PC, alteraciones en genitales, presencia de malformaciones menores o visceromegalias ... pueden ser claves o de gran valor orientativo.



EVALUACIÓN CLÍNICA

Tabla V. Ejemplos de claves diagnósticas para enfermedades frecuentes que cursan con Retraso Global del Desarrollo/Discapacidad Intelectual

<i>Síndrome X-Frágil (Gen FMR1, expansión tripletes)</i>	<i>Esclerosis tuberosa (Gen TSC1, TSC2)</i>	<i>Síndrome de Rett típico (variantes MECP2)</i>	<i>Síndrome Angelman (Herencia materna o impronta paterna UBE3A, cromosoma 15q11-15q13)</i>	<i>Síndrome Prader-Willi (Cromosoma 15q11-15q13 heredado por vía materna)</i>	<i>Síndrome Williams-Beuren (Microdelección cromosoma 7, banda 7q11.23)</i>
– Cara estrecha y alargada y pabellones auriculares grandes – Hiperlaxitud articular – Macroorquidia en varones	– Manchas hipopigmentadas – (Epilepsia, angiofibromas faciales, placas de Chagrin, fibromas gingivales...)	– Regresión 6-18 meses – Microcefalia – Manierismos mano-mano, mano-boca – Hiperventilación	– Trastorno movimiento (temblor, ataxia de la marcha) – Fenotipo conductual con apariencia feliz	– Hipotonía infantil con mala succión en los primeros meses, con posterior rápido aumento de peso en la infancia, hipogonadismo, baja estatura	– “Elfin facies” (labios prominentes, nariz chata, pelo rizado, patrón de iris estrellado...) – Alteraciones cardíacas, hipercalcemia, retraso en el crecimiento

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- Examen visión y audición (OFT y ORL).
- Estudio analítico general con: perfil tiroideo, lipídico, hepático, ferritina, CK, ácido úrico, hemograma, coagulación, vitamina B12, ácido fólico e iones.
- Según cada caso esto puede ampliarse y añadir un estudio metabólico básico con: lactato, amonio, actividad de biotinidasa, aminoácidos en sangre y orina, ceruloplasmina y ácidos orgánicos y glucosaminoglicanos en la orina, pero **siempre dirigido por la historia clínica.**

Regresión neurológica, consanguinidad, episodios recurrentes de vómitos, ataxia, crisis epilépticas, letargia, organomegalias, hipotonía severa...

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- RM cerebral:
 - Si DI no es grave y no asocia alteraciones del examen neurológico → no obligatorio ya que su rendimiento es bajo (< 2% en estos casos).
 - Determinar coste-beneficio, ya que suelen requerir sedación.
 - **Recomendado si** signos asociados: macrocefalia/microcefalia, antecedente de asfixia intraparto, crisis epilépticas, regresión del desarrollo, trastornos del movimiento, signos anormales del examen neurológico...
 - RM cerebral con espectroscopia si DI + crisis epilépticas o involución neurológica, para determinar la concentración cerebral de algunos metabolitos, como la creatina o el lactato.

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- Estudios genéticos:

- **Cariotipo:** Anomalías en el 5 % de los casos. La eficacia ↑ en DI grave con alteraciones morfológicas. Lo habitual es realizar un cariotipo en todo niño con retraso del desarrollo o DI, incluso en ausencia de rasgos dismórficos o rasgos clínicos sugestivos de un síndrome.
- **array-CGH:** desequilibrios en otras regiones genómicas –*copy number variations* (CNV)-.
- **Secuenciación de exoma completo (WES) o de genoma completo (WGS)**
- **Diagnósticos genéticos moleculares específicos:** *Síndrome X frágil (causa monogénica más frecuente)*

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- **CGH-Arrays:**
- Desde el 2000 existe un consenso generalizado de que deben ser la prueba genética de primer nivel para cualquier paciente con RGD o DI de causa inexplicable.
- La tecnología de microarrays permite la detección de deleciones y duplicaciones patogénicas.
- Se estima que esta prueba permite un diagnóstico en el 10% de los niños con RGD/DI, pudiendo alcanzar el 15-20% en aquellos pacientes con: dismorfias, anomalías congénitas o síntomas neurológicos.

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- **Secuenciación de exoma completo (WES) o de genoma completo (WGS)**

Permite el análisis de regiones codificantes para genes conocidos y la identificación de mutaciones causales en hasta un 40% de los pacientes con DI grave.

Algunos autores ya la recomiendan realizar en un primer nivel para el estudio etiológico de la DI de causa desconocida.

No disponible en todos los centros hospitalarios.

EVALUACIÓN CLÍNICA. Pruebas complementarias.

- Historia clínica detallada con antecedentes personales y familiares.
- Exploración física y neurológica.
- Valoración OFT y ORL.
- Estudio analítico sanguíneo general.
- Cariotipo, X-frágil y array-CGH +/- secuenciación exoma/genoma completo.

- RM cerebral +/- espectroscopia (*solo en casos seleccionados*)
- Estudio metabólico de EIM (*solo en casos seleccionados*)
- EEG (*solo en casos seleccionados*)

COMORBILIDAD EN LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

- Trastornos del sueño -40%-

Insomnio de mantenimiento y conciliación, SAHS, insomnio conductual...

- Epilepsia – 20%-

Mayor incidencia cuanto mayor grado de DI y en patologías concretas (Down, Angelman, complejo ET...)

- Trastorno del espectro autista – 10%-15%-

- Trastornos psiquiátricos -40%-

Trastorno de conducta, TND, episodios depresivos, TCA, estados psicóticos...

COMORBILIDAD EN LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad – 15%-
Beneficio del tratamiento farmacológico.
- Trastornos motores – 20%-
Espasticidad, distonía, ataxia... en el seno de una PCI.
Estereotipias
- Déficits sensoriales visuales o auditivos – 10%-
- Problemas médicos (RGE, obesidad, estreñimiento...)
Manejo multidisciplinar

COMORBILIDAD EN LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Presente en más del 50% de los niños con discapacidad intelectual, a veces múltiples.

Centrar esfuerzos en el tratamiento y mejora de su calidad de vida.

Debemos implicarnos varios profesionales en su atención.



ESTRATEGIAS PREVENTIVAS

- Las vacunas han eliminado prácticamente la rubéola congénita y la meningitis neumocócica y por *H. influenzae* como causa de discapacidad intelectual.
- El síndrome alcohólico fetal es una causa frecuente de discapacidad intelectual que se puede prevenir por completo. Debe recomendarse a las embarazadas que eviten toda ingesta de alcohol.
- Los suplementos de ácido fólico en las mujeres desde 3 meses antes de la concepción y durante el primer trimestre reducen el riesgo de defectos del tubo neural.
- Los continuos avances en atención obstétrica y neonatal han reducido la incidencia de discapacidad intelectual.

MEDIDAS DE APOYO Y TRATAMIENTO

- NO existe un tratamiento médico específico.
 - Se dirige a tratar aquellos trastornos comórbidos que puedan estar presentes (como TDAH, trastornos del sueño, trastornos de conducta, obesidad) o etiologías (sobre todo aquellas de causa metabólica) que tengan un tratamiento médico disponible.
- La principal línea de tratamiento es:
 - Inicio precoz de estimulación temprana (Estimulación, Logopedia, Fisioterapia...)
 - Apoyos psicopedagógicos necesarios en colegios.
 - Apoyo social desde las instituciones.

MEDIDAS DE APOYO Y TRATAMIENTO

- Fármacos usados en comorbilidad:

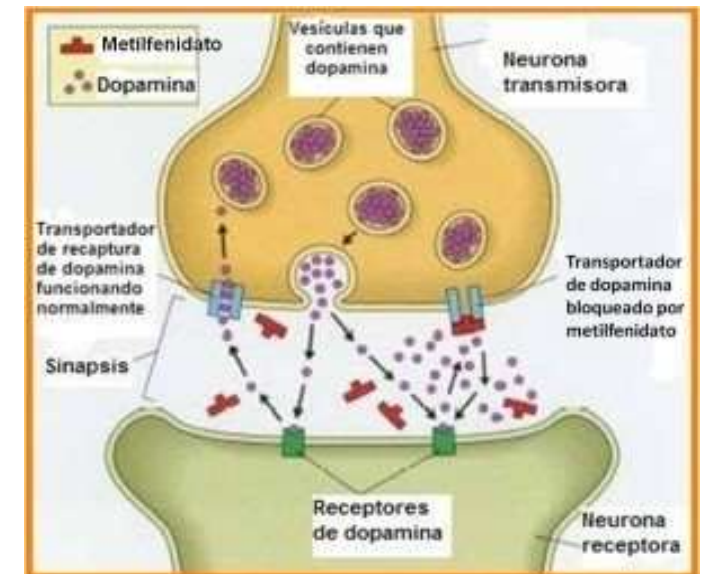
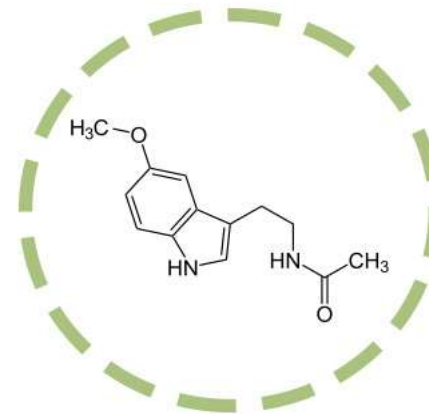
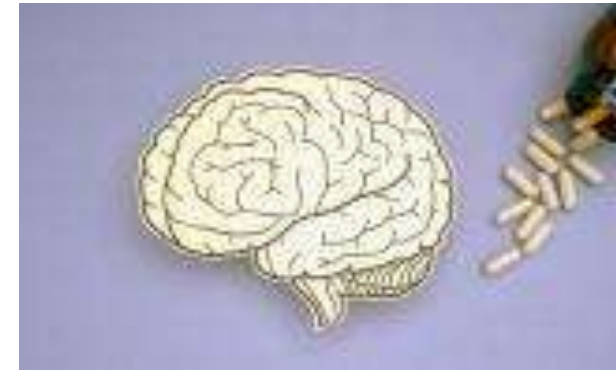
Risperidona, aripiprazol, olanzapina o paliperidona en trastorno de conducta, TEA o TND.

Metilfenidato, lisdexanfetamina, atomoxetina o guanfacina en TDAH.

Fármacos anticrisis en epilepsia.

Melatonina en trastornos del sueño.

ISRS en alteraciones del estado de ánimo.



LO QUE SÍ RECOMENDAMOS:

1. Detección precoz desde Pediatría de AP y centros escolares.
2. Inicio de Atención Temprana entre los 0-6 años.
3. Adaptaciones psicopedagógicas acordes al grado de DI.
4. Tratamiento psicológico y/o farmacológico de trastornos comórbidos.

LO QUE NO...:

1. Minimizar el problema y retrasar el diagnóstico.
2. Realizar terapias alternativas o sin evidencia científica (homeopatía, dietas especiales, tratamientos optométricos, reflejos primitivos...).
3. No seguir a estos pacientes en Neuropediatría una vez hecho el diagnóstico.

MEDIDAS DE APOYO Y TRATAMIENTO

CONCLUSIONES

- Déficit en el funcionamiento intelectual y adaptativo que resulta en la no consecución de los estándares sociales y culturales limitando la vida diaria. Se inicia durante el periodo de desarrollo.
- Los factores genéticos son la principal causa identificable de DI.
- Guías internacionales recomiendan *array-CGH* y/o *secuenciación del exoma-genoma* como test de primera línea en la evaluación.
- No existe un tratamiento médico específico para la DI, pero sí de soporte, psicopedagógico y de la comorbilidad.
- Importancia de la detección precoz y de la coordinación sanitaria-educativa.

GRACIAS