

# DISCAPACIDAD INTELECTUAL

**Xiaoyan Ke & Jing Liu**

**Edición: Matías Irrázaval & Andres Martin**

**Traductores: Fernanda Prieto-Tagle & Olga Fuertes**



Xiaoyan Ke MD, PhD

Profesor y Director, Centro de Investigación en Salud Mental Infantil, Nanjing Brain Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing, JiangSu, China

Conflictos de interés: no se declaran

Jing Liu MD

Profesor y Director, Departamento Clínico para Niños y Adolescentes, Instituto de Salud Mental y el Sixth Hospital, Universidad de Pekín, Pekín, China. Vice-Presidente, Sociedad Asiática de Psiquiatría Infantil y Adolescente y Profesiones Aliadas.

Conflictos de interés: no se declaran

Esta publicación está dirigida a profesionales en formación o con práctica en salud mental y no para el público general. Las opiniones vertidas en este libro son de responsabilidad de sus autores y no representan necesariamente el punto de vista del Editor o de IACAPAP. Esta publicación busca describir los mejores tratamientos y las prácticas basadas en la evidencia científica disponible en el tiempo en que se escribió, tal como fueron evaluadas por los autores, y éstas pueden cambiar como resultado de una nueva investigación. Los lectores deberán aplicar este conocimiento a los pacientes de acuerdo con las directrices y leyes de cada país en el que ejercen profesionalmente. Algunos medicamentos pueden que no estén disponibles en algunos países por lo que los lectores deberán consultar la información específica del fármaco debido a que ni se mencionan todas las dosis ni todos los efectos no deseados. Las citas de organizaciones, publicaciones y enlaces de sitios de Internet tienen la finalidad de ilustrar situaciones o se enlazan como una fuente adicional de información; lo que no significa que los autores, el editor o IACAPAP avalen su contenido o recomendaciones, que deberán ser analizadas de manera crítica por el lector. Los sitios de Internet, a su vez, también pueden cambiar o dejar de existir.

©IACAPAP 2017. Esta es una publicación de acceso libre bajo criterios de la [Licencia Creative Commons Atribución No Comercial](#). El uso, distribución y reproducción a través de cualquier medio están permitidos sin previa autorización siempre que la obra original esté debidamente citada y su uso no sea comercial. Envíe sus comentarios acerca de este libro o capítulo a [jmrey@bigpond.net.au](mailto:jmrey@bigpond.net.au)

Cita sugerida: Ke X, Liu J. Discapacidad intelectual (Irrázaval M, Martin A, Prieto-Tagle F, Fuertes O. trad.). En Rey JM (ed), *Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP*. Ginebra: Asociación Internacional de Psiquiatría del Niño y el Adolescente y Profesiones Afines 2017.

El término *discapacidad intelectual* (DI) está siendo cada vez más utilizado en lugar de *retraso mental*. La DI es entendida como la adquisición lenta e incompleta de las habilidades cognitivas durante el desarrollo humano, que implica que *la persona pueda tener dificultades para comprender, aprender y recordar cosas nuevas, que se manifiestan durante el desarrollo, y que contribuyen al nivel de inteligencia general, por ejemplo, habilidades cognitivas, motoras, sociales y de lenguaje* (Organización Mundial de la Salud, 1992). La Asociación Americana de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo (AAIDD), describe la DI como una serie de *limitaciones significativas tanto en el funcionamiento como en la conducta adaptativa, tal y como se manifiestan en las habilidades adaptativas conceptuales, sociales y prácticas*. Esta discapacidad se origina antes de los 18 años. En general, el término de DI se aplica a los mismos individuos que fueron previamente diagnosticados con retraso mental tanto en categoría como en nivel, duración y necesidad de servicios y de apoyo. Cada individuo que es o fue elegible para un diagnóstico de retraso mental es elegible para un diagnóstico de DI (Schalock et al, 2007).

## EPIDEMIOLOGÍA

Se han realizado diversas encuestas para determinar la prevalencia de la DI en todo el mundo, con estimaciones que varían de un 1% a un 3% (Harris, 2006). Un metanálisis reciente concluyó que la prevalencia media de la discapacidad intelectual encontrada en los estudios era de un 1%. La prevalencia es mayor en los varones, tanto adultos como en niños y adolescentes. Entre los adultos, la proporción entre mujeres y hombres varía de un 0.7:1 a un 0.9:1, mientras que en niños y adolescentes varía de un 0.4:1 a 1:1. La proporción varía en función al nivel de ingresos económicos; existe una mayor proporción en países de ingresos bajos y medios, en los que las tasas son casi el doble en comparación con los países de altos ingresos (Maulik et al, 2011). Otro metanálisis que consideró estudios publicados en los países europeos entre 1980 y 2009 encontró estimaciones globales que rondaban entre el 0.4% y el 1.4% (Wittchen et al, 2011). La prevalencia de la DI en Asia es comparable a la de los países occidentales: 0.06%-1.3% (Jeevanandam, 2009). La encuesta nacional de discapacidad realizada el 2006 en China, estimó una prevalencia de la DI de un 0.75%. La prevalencia en las zonas urbanas era menor (0.4%) que en las zonas rurales (1.02%) (Kwok et al, 2011)

## ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO

La etiología de la DI es heterogénea. Como consecuencia del progreso en el cuidado prenatal, lesiones, infecciones y toxinas son causas menos frecuentes. Por el contrario, los factores genéticos se han vuelto predominantes. En el 40% de los casos no es posible identificar una causa específica, especialmente en la DI leve. Las influencias ambientales (p.e., desnutrición, la deprivación emocional y social, como en orfanatos mal gestionados) pueden también causar o empeorar la DI. Conocer la etiología de la DI mejora la posibilidad de tratamiento o prevención en unos casos, y permite predecir dificultades específicas en otros.

Se han identificado muchos factores causales o asociados a la DI. Estos factores, que influyen en el desarrollo y el funcionamiento del cerebro del niño en el período prenatal, perinatal o postnatal, pueden ser divididos en tres grupos: orgánicos, genéticos y socioculturales. La trisomía del par 21 y el cromosoma X



### ¿Qué es un desarrollo normal?

Existe un rango amplio de lo que se puede considerar "normal", pero el crecimiento sigue una cierta secuencia. Se espera que surjan habilidades particulares a una edad más o menos específica. Para una descripción detallada de los hitos normales del desarrollo, vea el Capítulo A.2 o haga clic en la imagen para acceder al Centro Nacional de Disseminación de Información para Niños con Discapacidades.

<b>Tabla C.1.1 Causas frecuentes de discapacidad intelectual</b>		
<b>Categoría</b>	<b>Tipo</b>	<b>Ejemplos</b>
Prenatal (antes del nacimiento)	Trastornos cromosómicos	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de Down*</li> <li>• Síndrome de X frágil</li> <li>• Síndrome de Prader Willi</li> <li>• Síndrome de Klinefelter</li> </ul>
	Trastornos de un sólo gen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Errores congénitos del metabolismo, como la galactosemia*</li> <li>• Fenilcetonuria*</li> <li>• Mucopolisacaridosis</li> <li>• Hipotiroidismo*</li> <li>• Enfermedad de Tay-Sachs</li> <li>• Síndromes neurocutáneos como la esclerosis tuberosa y la neurofibromatosis</li> <li>• Malformaciones cerebrales como la microcefalia genética, la hidrocefalia y el mielomeningocele*</li> <li>• Otros síndromes dismórficos, como el Síndrome Laurence-Moon-Biedl</li> </ul>
	Otros cuadros clínicos de origen genético	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de Rubinstein-Taybi</li> <li>• Síndrome de Cornelia de Lange</li> </ul>
	Influencias ambientales adversas	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencias* como la deficiencia de yodo y la deficiencia de ácido fólico</li> <li>• Desnutrición grave en el embarazo*</li> <li>• Consumo de sustancias*, como el alcohol (síndrome de alcoholismo fetal), nicotina y cocaína durante el embarazo</li> <li>• Exposición* a otros químicos dañinos, como contaminantes, metales pesados, abortivos, y medicamentos perjudiciales como la talidomida, fenitoína y warfarina</li> <li>• Infecciones maternas* como la rubeola, sífilis, toxoplasmosis, citomegalovirus, VIH y virus del Zika</li> <li>• Otros, como exposición excesiva a radiación* e incompatibilidad Rh*</li> </ul>
Perinatal (alrededor del nacimiento)	Tercer trimestre (embarazo tardío)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Complicaciones del embarazo*</li> <li>• Enfermedad* de la madre, como enfermedad cardíaca y renal, diabetes</li> <li>• Disfunción de la placenta</li> </ul>
	Parto	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prematuridad grave, muy bajo peso al nacer, afixia al nacer</li> <li>• Parto difícil o complicado*</li> <li>• Trauma en el nacimiento*</li> </ul>
	Neonatal (primeras semanas de vida)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Septicemia, ictericia grave*, hipoglicemia</li> </ul>
Postnatal (primera y segunda infancia)		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Infecciones cerebrales como la tuberculosis, encefalitis japonesa y meningitis bacteriana</li> <li>• Traumatismo craneal*</li> <li>• Exposición crónica a plomo*</li> <li>• Desnutrición grave y prolongada*</li> <li>• Baja estimulación*</li> </ul>

\*Definitivamente o potencialmente evitable.

frágil son las causas genéticas más frecuentes de la discapacidad intelectual. Es poco probable que todos los casos de discapacidad intelectual se ajusten a alguno de estos tres grupos, ya que en muchos casos los factores genéticos, ambientales y socioculturales se superponen. En casi dos tercios de los casos leves y un tercio de los casos graves no se encuentra una causa específica, lo que pone de manifiesto la necesidad de realizar nuevas investigaciones. Una lista más detallada de las causas se encuentra disponible en el sitio web de la Organización Mundial de la Salud (ver la Tabla C.1.1). A continuación se describen algunos de ellos en más detalle.

### **Coficiente Intelectual (CI)**

El CI (o cociente intelectual) es una puntuación que se deriva de una serie de pruebas o test. Existen muchos tipos de test cuyo objetivo es medir tanto habilidades generales como específicas: lectura, aritmética, vocabulario, memoria, conocimiento general, razonamiento abstracto, habilidades visuales, habilidades verbales, etc. Entre los test que miden el CI se encuentran la Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños, la Stanford-Binet, la Batería de Evaluación de Kaufman para Niños y la Escala de Matrices Progresivas de Raven. Tradicionalmente, la puntuación de CI se obtenía dividiendo la edad mental de la persona (el grupo de edad que de media obtuvo cierto resultado en una muestra aleatoria de la población general) por la edad cronológica multiplicada por 100. Sin embargo, este método tiene limitaciones (p.e., no se puede usar en adultos). Actualmente los resultados de las pruebas se estandarizan en una muestra representativa de la población; las puntuaciones del CI para los niños son relativas a niños de la misma edad. El resultado medio se define como 100 y una desviación estándar es de 15 puntos. Por lo tanto, el 95% de la población tiene puntuaciones dentro de dos desviaciones estándar de la media (es decir, dentro de un rango de CI de 70 a 130). Para que el CI sea preciso el test debe ser estandarizado en una población culturalmente similar a la de la persona que se está evaluando. Por ejemplo, el uso de normas obtenidas en una población brasileña produciría resultados sesgados si la persona evaluada es birmana.

Aunque el coeficiente intelectual puede cambiar un poco con la edad, es un concepto sorprendentemente robusto, y es fuertemente predictivo del logro personal. El CI tiene un gran componente hereditario pero factores ambientales también tienen un efecto importante. La heredabilidad aumenta con el aumento de la edad: puede ser tan baja como 0,2 en la infancia, 0,4 en la adolescencia y hasta 0,8 en la edad adulta. Aunque CI parece un concepto simple, ha sido marcado por controversia. Por ejemplo, algunos autores creen que inteligencia es una combinación aprendida de múltiples habilidades y capacidades diferentes, mientras que otros asumen que la inteligencia es un rasgo fuertemente determinado por la genética, incluso otros creen que hay grandes diferencias étnicas o raciales.

Los test de CI son diferentes a las pruebas de conocimientos, estas últimas buscan cuantificar las habilidades y conocimientos aprendidos (p.e., lenguaje, aritmética), generalmente por medio de la escolarización; los test de CI miden aptitudes y capacidades más que el conocimiento actual (ver el Capítulo C.3). Mientras que en el pasado había un énfasis en la llamada “inteligencia general”, las teorías actuales consideran la inteligencia como un conjunto de aptitudes adquiridas en diferentes áreas (musical, mecánica, física, social), que pueden diferir considerablemente en el mismo individuo.



Juan es un niño de 4 años de edad. Todavía no puede caminar de forma autónoma, pero puede dar algunos pasos con apoyo. Reconoce a los miembros de la familia, pero no puede mostrar dónde está su oreja o su nariz. Balbucea (dice ba-ba-ba) pero no ha aprendido a decir ninguna palabra concreta. No puede indicar que necesita ir al baño. Sus padres dicen que él es como un niño de un año de edad.

¿Tiene Juan una DI? Si es así, ¿De qué gravedad?

**Tabla C.1.2 Nivel de desempeño en la vida adulta según la gravedad de la discapacidad intelectual**

Gravedad	Rango CI	Nivel de desempeño adulto
Leve	50-70	<ul style="list-style-type: none"> <li>Alfabetización +</li> <li>Comportamiento adaptativo ++</li> <li>Lenguaje adecuado ++</li> <li>Trabajo semi-calificado +</li> </ul>
Moderada	35-50	<ul style="list-style-type: none"> <li>Alfabetización +/-</li> <li>Comportamiento adaptativo +</li> <li>Lenguaje doméstico +</li> <li>Trabajo no calificado con o sin supervisión +</li> </ul>
Grave	20-35	<ul style="list-style-type: none"> <li>Comportamiento adaptativo con asistencia +</li> <li>Lenguaje mínimo +</li> <li>Tareas domésticas con asistencia +</li> </ul>
Profunda	Menos de 20	<ul style="list-style-type: none"> <li>Lenguaje +/-</li> <li>Comportamiento adaptativo +/-</li> </ul>

Nota: +/- parcialmente logrado; + logrado; ++ logrado definitivamente

La Tabla C.1.2 describe los niveles de desempeño en la vida adulta de personas con diferentes grados de discapacidad intelectual (OMS). Es evidente que incluso aquellos con una DI grave pueden llegar a ser autónomos en su cuidado personal con una supervisión, cuidado y entrenamiento adecuados.

## MANIFESTACIONES Y SUBTIPOS

La DI se caracterizan por un retraso en el desarrollo del funcionamiento intelectual y dificultades en el funcionamiento social adaptativo. De acuerdo con la gravedad del retraso en el funcionamiento intelectual, las dificultades en el funcionamiento adaptativo y social, y el CI, las clasificaciones psiquiátricas describen cuatro niveles de gravedad:

- Profunda*

El CI está por debajo de 20. La discapacidad intelectual profunda representa del 1% al 2% de todos los casos. Estos individuos no pueden cuidar de sí mismos y no tienen lenguaje. Su capacidad para expresar emociones es limitada y difícil de comprender (Adams & Oliver, 2011). Son frecuentes las convulsiones, las discapacidades físicas y tienen una expectativa de vida reducida.
- Grave*

Un CI entre 20 y 34. La discapacidad intelectual grave representa entre el 3% y el 4% de todos los casos. Todos los aspectos del desarrollo están retrasados, tienen dificultad para pronunciar palabras y tienen un vocabulario muy limitado. Con práctica y tiempo considerable, pueden adquirir habilidades básicas de cuidar de sí mismos pero todavía necesitan apoyo en la escuela, en casa y en la comunidad.

- *Moderada*  
CI entre 35 y 49, representando aproximadamente el 12% de todos los casos. Son lentos en alcanzar los hitos del desarrollo intelectual; su capacidad para aprender y pensar lógicamente está disminuida pero son capaces de comunicarse y cuidar de sí mismos con algún apoyo. Con supervisión, pueden realizar trabajos no calificados o semi-especializados.
- *Leve*  
El CI suele estar entre 50 y 69 y representan aproximadamente el 80% de todos los casos. El desarrollo durante los primeros años es más lento que en niños de la misma edad y los hitos del desarrollo se retrasan. Sin embargo, son capaces de comunicarse y aprender habilidades básicas. Su capacidad de usar conceptos abstractos, analizar y sintetizar está afectada, pero pueden llegar a leer y calcular a un nivel de tercer a sexto grado. Pueden hacer tareas domésticas, cuidarse a sí mismos y realizar trabajos no calificados o semi-especializados. Por lo general, requieren algún apoyo.

## SÍNTOMAS CLÍNICOS

### Lenguaje

Los niños con DI generalmente presentan un retraso en la adquisición del lenguaje y dificultades para hablar y expresarse. La gravedad depende del nivel de la capacidad intelectual. Los casos leves pueden alcanzar un desarrollo del lenguaje que es sólo un poco menor que el de los niños con un desarrollo típico. Los casos graves o profundos casi no pueden comunicarse, o sólo pueden decir algunas palabras.

### Percepción

Los niños con DI son lentos en percibir y reaccionar a los estímulos ambientales. Tienen dificultades para distinguir pequeñas diferencias en el tamaño, forma y color.

### Cognición

La capacidad de analizar, razonar, comprender y calcular, y de pensamiento abstracto están afectadas en mayor o menor medida según la gravedad. Los niños con DI leve son capaces de alcanzar habilidades de lectura y matemáticas aproximadamente al nivel de un niño de 9 a 12 años (Daily et al, 2000). Las personas con DI grave o profunda son incapaces de leer, calcular o incluso entender lo que otros dicen.

### Concentración y Memoria

La capacidad de concentración es baja y restringida. En general, la memoria es pobre y demoran mucho tiempo en recordar, aunque hay excepciones (por ejemplo, niños sabios o *savants*). También tienen dificultades para recordar y a menudo sus recuerdos son inexactos.

### Emoción

Frecuentemente las emociones son ingenuas e inmaduras, pero pueden mejorar con la edad. La capacidad para el autocontrol es pobre y el comportamiento impulsivo y agresivo no es infrecuente. Algunos son tímidos y retraídos.

## Movimiento y Conducta

Los niños con DI a menudo tienen dificultades importantes en la coordinación, y pueden ser torpes, o mostrar movimientos excesivos. En casos graves, es frecuente observar movimientos sin finalidad o estereotipados (p.e., balanceo, golpearse la cabeza, morder, gritar, romper su ropa, tirar del cabello, jugar con sus genitales). También se pueden observar comportamientos destructivos, agresivos y violentos. En el caso de la DI moderada y grave, pueden presentarse conductas autolesivas (p.e. golpearse o morderse).

## Problemas de Salud Asociados a la Discapacidad Intelectual

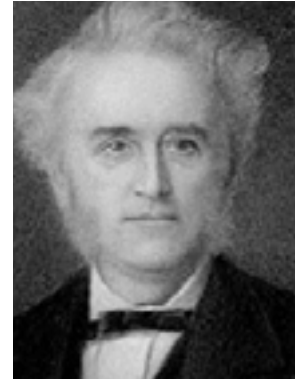
En comparación a los niños con desarrollo típico, aquellos con DI tienen un riesgo mayor de presentar otros problemas de salud. Los cuadros clínicos más prevalentes son: epilepsia (22%), parálisis cerebral (20%), trastornos de ansiedad (17%), trastorno negativista desafiante (12%), y trastorno del espectro del autismo (10%) (Oeseburg et al, 2011).

### Epilepsia

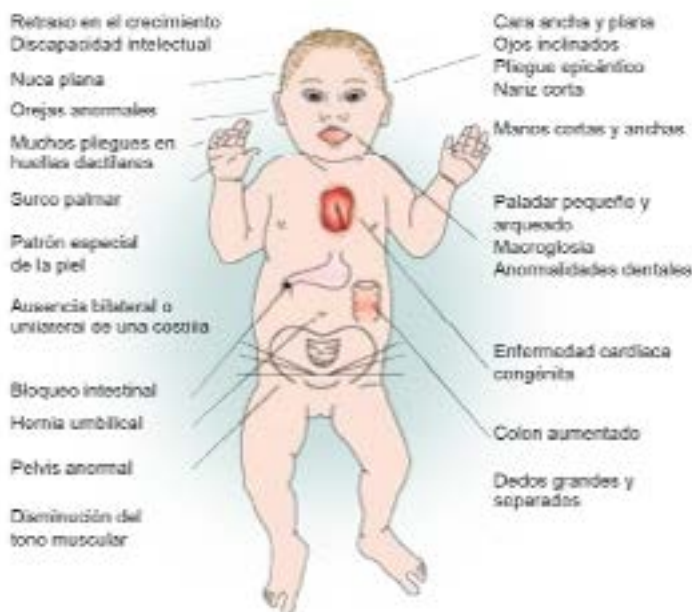
- Entre un 1% y un 13% de los niños con síndrome de Down tienen epilepsia (Arya et al, 2011)
- Un 85% de los pacientes con síndrome de Angelman presentan epilepsia durante los primeros tres años de vida, a menudo grave y difícil de controlar (Fiumara et al, 2010)
- Los pacientes con síndrome de X frágil son altamente propensos a desarrollar epilepsia (Qiu et al, 2008)

### Problemas de conducta

En los niños con DI son frecuentes los síntomas conductuales, como la inquietud (están continuamente moviéndose, no pueden permanecer sentados), baja concentración, impulsividad, rabietas y llantos. También se observan otras



John Langdon Haydon Down (1828 -1896), un médico inglés, fue el primero en describir el trastorno genético relativamente frecuente que ahora conocemos como Síndrome de Down.



### Edad materna y Síndrome de Down

El riesgo de una mujer de tener un bebé con Síndrome de Down es:

- A los 25 años, 1 en 1,250
- A los 30 años, 1 en 1,000
- A los 35 años, 1 en 400
- A los 40 años, 1 en 100
- A los 45 años, 1 en 30
- A los 49 años, 1 en 10

Figura C.1.1 Síntomas del Síndrome de Down

conductas disruptivas, como agresión, conductas autolesivas (como golpearse la cabeza) y el balanceo repetitivo (ver el apartado de conductas problemáticas). Cuando estos síntomas son graves y persistentes son una fuente de estrés para las familias. Por tanto, es necesario abordar estos síntomas, e incluirlos como objetivo del tratamiento.

### ***Dificultades Sensoriales***

Un 5%-10% de los niños con DI tienen problemas visuales y auditivos. En algunos casos, estos problemas se pueden resolver con el uso de prótesis auditivas o gafas, o con intervención quirúrgica de cataratas.

Como se señaló anteriormente, junto con la DI, se pueden presentar otras discapacidades del desarrollo, como la parálisis cerebral, problemas de lenguaje y síntomas del espectro del autismo. Las personas con enfermedades comórbidas son un reto para la atención médica.

## **CUADROS CLÍNICOS ASOCIADOS A LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL**

### **Síndrome de Down**

El síndrome de Down, también conocido como trisomía del par 21, es un trastorno cromosómico provocado por una copia adicional de material genético en el cromosoma 21, que afecta el desarrollo del organismo y del cerebro. Fue descrito por primera vez por el médico inglés John Langdon Down, y en 1959, Jérôme Lejeune descubrió que su causa era una trisomía del par 21.

La incidencia del síndrome de Down es de aproximadamente uno por cada 1000 recién nacidos (Roizen & Patterson, 2003) y está influido por la edad materna. Las mujeres de 35 años o más tienen un riesgo significativamente mayor.

El síndrome de Down puede ser diagnosticado por medio de un análisis cromosómico prenatal o postnatal, de acuerdo al cual puede ser clasificado en cuatro subtipos: trisomía del par 21, mosaicismo, translocación y duplicación de una porción del cromosoma 21.

Las características clínicas del síndrome de Down son (Figura C.1.1):

- Discapacidad intelectual, generalmente leve; tienen buenas habilidades sociales
- Una apariencia característica, que incluye braquicefalia, pliegues epicánticos, fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba, estrabismo, manchas de Brushfield en el iris, nariz pequeña con la base hundida, orejas redondeadas y de baja inserción, macroglosia, boca abierta, cuello corto, braquidactilia, clinodactilia del quinto dedo, huellas dactilares atípicas y separación permanente de los dos primeros dedos de los pies, conocido como el signo de la sandalia
- Retraso ponderal (estatura baja, extremidades cortas y ligamentos laxos)
- A menudo está acompañado de diferentes problemas médicos, entre los que se incluyen cardiopatías congénitas, atresia duodenal, pérdida auditiva, problemas oftalmológicos, hipotiroidismo, demencia de inicio precoz y leucemia.

### **Premutación**

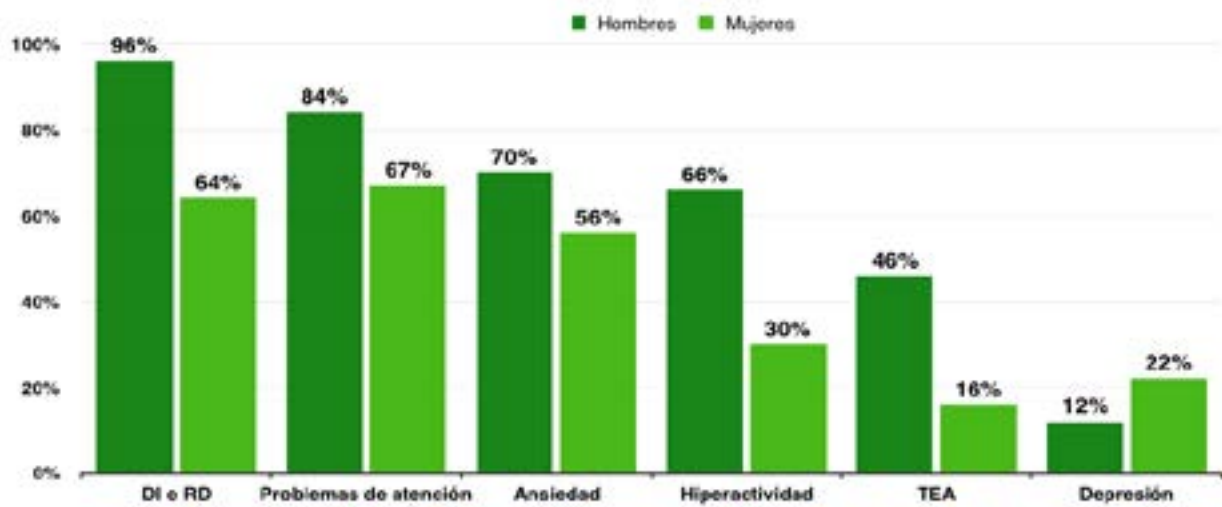
Una premutación es un cambio en un gen que precede a una mutación, sin alterar la función del gen. En los trastornos causados por la expansión de repeticiones de trinucleótidos, tales como el síndrome X frágil, la premutación es un alelo anormalmente grande que no está asociado a síntomas clínicos, pero que puede expandirse a una mutación completa cuando se transmite a la descendencia. Las mutaciones completas son las que causan los síntomas clínicos del trastorno (véase Capítulo A.13)

### **Prevalencia del síndrome X frágil**

Aproximadamente:

- 1 de cada 3600 a 4000 hombres nacen con una mutación completa de X frágil y presentarán el síndrome X frágil
- 1 de cada 4000 a 6000 mujeres nacen con una mutación completa de X frágil pero sólo el 50% de ellas presentarán algunas de las características del síndrome X frágil
- 1 de cada 800 hombres son portadores de la premutación X frágil
- 1 de cada 260 mujeres son portadoras de la premutación X frágil.



**Figura C.1.2 Porcentajes de niños con el síndrome X frágil diagnosticados o tratados por otros trastornos**

Fuente: CDC

El síndrome de Down puede ser detectado por medio del cribado prenatal. Los procedimientos de cribado más frecuentes son: (a) la medición de la alfafetoproteína sérica materna (AFP), la gonadotropina coriónica humana (hCG), el estriol no conjugado y la alfa-inhibina (INHA) a las 15-20 semanas de gestación; (b) la prueba del pliegue nucal por medio de un ultrasonido fetal (translucencia nucal), con una medición de la beta-hCG sérica libre materna y la proteína plasmática A asociada al embarazo a las 10-13.5 semanas de gestación; o (c) tanto (a) y (b). En las familias en las que hay un alto riesgo de tener un niño con síndrome de Down, puede ser más adecuado realizar una prueba diagnóstica más invasiva y más precisa en el primer semestre o comienzos del segundo, como una amniocentesis, una biopsia del vello coriónico o una muestra percutánea de sangre del cordón umbilical.

### Síndrome X frágil

El síndrome X frágil (también conocido como el síndrome Martin-Bell y el síndrome de Escalante) es una enfermedad ligada al cromosoma X, y es una de las formas más frecuentes de discapacidad intelectual hereditaria. También se asocia al trastorno del espectro autista. Martin y Bell describieron por primera vez este trastorno en 1943, y en 1969, Herbert Lubbs identificó que estos casos se asociaban a una zona frágil en el cromosoma X.

La mutación que origina el síndrome afecta a una región del cromosoma X donde se encuentra el gen FMR1. El síndrome de X frágil se caracteriza por una expansión de largas secuencias con más de 200 repeticiones del trinucleótido CGG en una región no traducida (SANT) anterior al primer exón 1 del gen FMR1, localizado en la banda q27.3 del brazo largo del cromosoma X (Xq27.3). En personas no afectadas el número de repeticiones en esta región constituye un polimorfismo, siendo habituales valores de entre 5 y 55 repeticiones. La mutación



Las características más prominentes del síndrome X frágil son una cara alargada, orejas grandes o prominentes y un bajo tono muscular.

consiste, por tanto, en la amplificación del número de repeticiones del triplete CGG, que silencia la transcripción del gen.

Su incidencia es de aproximadamente 1 por cada 2000-5000 personas, y es un 30% más frecuente en hombres que en mujeres (Hessl et al, 2002; Ridaura-Ruiz et al, 2009). El síndrome de X frágil es un trastorno de tipo dominante ligado al cromosoma X, que se transmite por medio de las mujeres, pero que es más frecuente en hombres, que tienen sólo una copia del cromosoma X. Esta mutación no se expresa inmediatamente sino que evoluciona a lo largo de las generaciones, aumentando su penetrancia y expresividad a medida que transcurren las generaciones.

Las manifestaciones clínicas del síndrome de X frágil varían de leves a graves en los aspectos físico, cognitivo, emocional y conductual. Generalmente las mujeres presentan una forma menos grave del trastorno que los hombres. El fenotipo físico incluye una cara larga y estrecha con una frente prominente y orejas protuberantes, hiper movilidad articular asociada a displasia del tejido conectivo, pulgares con doble articulación, pies planos y un macroorquidismo de los varones después de la pubertad. Los individuos con síndrome X frágil a menudo tienen dificultades cognitivas (con un CI que varía desde normal o límite a gravemente bajo), así como problemas en la memoria de trabajo, funciones ejecutivas y en las habilidades matemáticas y visoespaciales. También se evidencia un retraso en el desarrollo del lenguaje en la primera infancia. Trastornos emocionales y del comportamiento son frecuentes, entre ellos trastornos de ansiedad y del estado de ánimo, síntomas del trastorno por déficit de atención con hiperactividad, obsesivos compulsivos (por ejemplo, acciones repetitivas o frases), conductas agresivas y autolesivas, y un temperamento difícil. El síndrome de X frágil es una causa frecuente de trastornos del espectro del autismo, y a menudo se observan también problemas neurológicos, como convulsiones. Además, se cree que las personas que presentan una premutación (cuando el número de repeticiones de CGG oscila entre 55 y 200) tienen un trastorno clínico caracterizado por dificultades de aprendizaje leves, problemas emocionales, insuficiencia ovárica prematura y, en las personas mayores, un trastorno neurodegenerativo llamado síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil, que se suele manifestar en la edad adulta.



Haga clic en la imagen para ver una descripción breve de la fenilcetonuria (6:02)

### Trastornos metabólicos hereditarios

Los cromosomas en las células humanas contienen genes que controlan el crecimiento y la maduración. Algunos de estos son responsables de reacciones químicas (metabólicas) que son esenciales para el crecimiento del cerebro. Si este gen es anormal, puede conducir a un trastorno de las reacciones metabólicas y causar problemas, como la discapacidad intelectual. La fenilcetonuria es uno de estos trastornos. Los bebés con fenilcetonuria, además de discapacidad intelectual, presentan un cabello y piel de color claro, una cabeza pequeña y son propensos a convulsiones.



Análisis de sangre para detectar fenilcetonuria en un lactante de 2 semanas. Fotografía: Fundación Nando Peretti

El diagnóstico del síndrome de X frágil se realiza por medio de pruebas genéticas de las expansiones de repetición CGG en el gen FMR1 mediante PCR y análisis de *southern blot*, y deben realizarse a todos aquellos que presenten un retraso en el desarrollo, capacidad intelectual en el rango límite, discapacidad intelectual y trastorno del espectro del autismo. Si se encuentra una longitud normal de la repetición CGG, se debe considerar la realización de una secuenciación del gen FMR1 para excluir la posibilidad de delección (Garber et al, 2008).

Si se detecta una premutación o una mutación completa, se sugiere realizar asesoramiento genético a toda la familia. Aún cuando el asesoramiento genético no puede prevenir el síndrome de X frágil, es fundamental informarles en relación con la reproducción, y comenzar una intervención adecuada durante la primera infancia.

### Fenilcetonuria

La fenilcetonuria (PKU) es un trastorno metabólico autosómico recesivo descubierto por el médico noruego Ivar Asbjørn Følling en 1934. Se produce por una mutación del gen de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAOH) o de los genes que codifican para las enzimas involucradas en la biosíntesis del cofactor tetrahidrobiopterina (BH<sub>4</sub>), que provoca una disfunción del metabolismo de la fenilalanina y un exceso de ésta última y de sustancias relacionadas en la sangre, el cerebro y la orina. La presencia excesiva y crónica de fenilalanina en el cerebro es tóxica, y puede provocar daño cerebral grave. La prevalencia de la fenilcetonuria varía ampliamente en todo el mundo por razones étnicas y sociales (p.e., frecuencia de consanguinidad). En Europa, la prevalencia es aproximadamente un caso por cada 10000 nacidos vivos, en Turquía, de uno de cada 4000, en Latinoamérica, uno de cada 25000-50000, y en algunas regiones de China, uno de cada 100000 nacidos vivos (Blau et al, 2010).

Fenilcetonuria se diagnostica si existe una concentración elevada de fenilalanina en el análisis de aminoácidos en sangre (>120 µmol/L). Para determinar si el paciente con hiperfenilalaninemia tiene un déficit en la biosíntesis o en la regeneración de BH<sub>4</sub>, debe realizarse una medición de las pterinas urinarias o de la dihidropterina reductasa en los glóbulos rojos por medio de una muestra de sangre en filtro de papel, o una prueba de carga de BH<sub>4</sub> (Blau et al, 2005). Los patrones de pterinas urinarias pueden diferenciar diversos tipos de PKU:

- *PKU clásica con una deficiencia de PAH*: las pterinas totales están elevadas, pero la proporción entre la neopterina y la biopterina es normal
- *Deficiencia de la GTP ciclohidrolasa I (GTP-CH)*: las biopterinas totales están muy bajas o no se detectan
- *6-piruvil-tetrahidropterina sintetasa (6-PTS)*: la neopterina está elevada pero la biopterina está disminuida
- *Deficiencia de la pterina-4a-carbinolamina dehidratasa*: la neopterina está elevada, mientras que la biopterina está baja o en el límite, y la primapterina está alta
- *Deficiencia de la dihidropteridina reductasa (DHPR)*: la neopterina está en el rango normal y la biopterina está elevada.

La deficiencia de yodo (que causa hipotiroidismo) es la mayor causa evitable de discapacidad intelectual, y un importante problema de salud pública. Este trastorno se puede prevenir con suplementos de yodo en la dieta y con el uso de sal yodada.

Los bebés con PKU no presentan signos del trastorno al nacimiento, pero durante los primeros meses progresivamente van apareciendo dificultades del desarrollo acompañadas a menudo de una piel, cabello y ojos más claros, rash eczematoso, olor “rancio”, dificultades motoras, convulsiones, problemas de conducta y un trastorno del espectro del autismo. Un cribado, diagnóstico e intervención temprana pueden evitar que los individuos con PKU tengan un daño cerebral grave. En los recién nacidos, se realiza una prueba de cribado en sangre para la PKU a los 3 a 7 días después del nacimiento, y se repite aproximadamente dos semanas más tarde para confirmar el resultado. Si el resultado es positivo, se realizan pruebas adicionales.

Tratamiento debe comenzar tan pronto como se confirme la PKU. La intervención más importante y efectiva es la restricción de fenilalanina en la dieta: leche de fórmula libre de fenilalanina con bajo nivel de proteínas; evitar alimentos ricos en proteína (como la carne, pescado, leche, huevos, pan común, mayoría de los quesos, frutos secos y semillas) y los que contienen aspartamo (harina, soya). Para los pacientes con el tipo BH4-responsivo, identificado por la prueba de carga de BH4, pueden prescribirse preparaciones que contienen BH4. Otros enfoques, como el tratamiento de aminoácidos neutros largos, el uso de la fenilalanina-amonioliasa y la terapia de genes, aún se encuentran en estudio (Blau et al, 2010). Para mejores resultados, la fenilalanina sérica debe monitorizarse regularmente durante toda la vida, en caso que sea necesario hacer modificaciones en el tratamiento.

### Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito es una enfermedad endocrina provocada por una deficiencia de la hormona tiroidea tras el nacimiento, y puede ser permanente



Estos niños tienen un diagnóstico confirmado genéticamente de síndrome de Angelman. En ellos se observa frecuentemente una expresión feliz y un movimiento inestable, acompañado por los brazos levantados. En ocasiones, la apariencia facial puede sugerir el diagnóstico, pero por lo general los rasgos faciales no son distintivos. Fuente: [Gene Reviews](#).

o transitorio. El hipotiroidismo congénito permanente generalmente se asocia a una disgenesia tiroidea, a una disfunción de la biosíntesis o metabolismo de la hormona tiroidea, o a una deficiencia de la hormona estimulante de la tiroides (TSH), mientras que el hipotiroidismo congénito transitorio se produce por una deficiencia de yodo, por el consumo materno de fármacos antitiroideos, o por el paso transplacentario de anticuerpos que bloquean los receptores de tirotropina (TRB-Ab). El hipotiroidismo congénito ocurre en aproximadamente uno de cada 2000 a 4000 nacidos vivos (Rastog et al, 2010).

El hipotiroidismo congénito se diagnostica midiendo la TSH sérica y la T4 libre o la T4 total, en conjunto con la captación de T3 con resina. De acuerdo a los rangos de referencia normativos por edad, se confirma un hipotiroidismo congénito primario si la TSH está elevada y la T4 libre o la T4 está disminuida o normal, y se confirma un hipotiroidismo congénito secundario (central) si la T4 está baja pero la TSH no está elevada. Existen otras pruebas diagnósticas para determinar la etiología, entre las que se incluyen medir el yodo urinario, la captación y gammagrafía con radionucleidos, ultrasonografía de la tiroides, medición de la tiroglobulina sérica, determinación de la presencia de anticuerpos antitiroideos, evaluación de la deficiencia de otras hormonas pituitarias, MRI cerebral, y pruebas genéticas.

Las características clínicas del hipotiroidismo congénito en los infantes son: ictericia persistente, disminución de la ingesta, excesiva tranquilidad, dormir en exceso, constipación, baja temperatura corporal, llanto atípico, hernia umbilical, bradicardia, hipotonía y reflejos retardados. Algunos tienen un bocio palpable. La apariencia física incluye una fontanela posterior amplia, cara hinchada, nariz aplanada, ojos con pseudohipertelorismo y una boca abierta con macroglosia. Sin tratamiento, el hipotiroidismo congénito provoca un estancamiento ponderal, discapacidad intelectual permanente y problemas cardíacos.

Las pruebas de cribado y la intervención temprana son fundamentales para evitar el desarrollo de una DI en el hipotiroidismo congénito. El cribado se lleva a cabo a través de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido por medio de un papel de filtro especial que detecta el nivel de TSH y que se realiza entre el segundo y el quinto día de vida. También puede realizarse una segunda prueba, entre la segunda y la sexta semanas de vida, particularmente en los infantes prematuros y los gravemente enfermos con un “retraso en el aumento de TSH”. Si la TSH inicial es más de 30mU/L en el suero o más de 15mU/L en la sangre total, deben realizarse pruebas confirmatorias adicionales para confirmar el diagnóstico (Rastog & LaFranchi, 2010).

Una vez que se realiza el diagnóstico de hipotiroidismo congénito, debe iniciarse inmediatamente tratamiento con tiroxina oral y seguimiento estrecho, especialmente durante los 2 o 3 primeros años de edad, que son cruciales para el desarrollo neurológico positivo. Se recomienda el uso de dosis altas de levotiroxina para normalizar la T4 y la TSH sérica lo antes posible, y debe existir una vigilancia estrecha para ajustar la dosis de levotiroxina si los resultados son anormales. Sin embargo, en niños con hipotiroidismo congénito central se debe comenzar con una dosis baja de levotiroxina e ir aumentándola gradualmente, junto con la administración de dosis fisiológicas de cortisol para prevenir la aparición de un hipocortisolismo. En el hipotiroidismo congénito transitorio, el tratamiento

## Consecuencias de la galactosemia



puede llevar varios años, mientras que en el hipotiroidismo congénito permanente, el tratamiento es de por vida. En las familias en riesgo de tener un bebé con hipotiroidismo congénito, es necesario considerar el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal.

### Síndrome de Prader-Willi

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético poco frecuente que afecta al cromosoma 15q11-13. Fue descrito por primera vez en 1956 por Andrea Prader y Heinrich Willi. Los síntomas incluyen un tono muscular débil, dificultades para la ingesta, estatura baja, desarrollo sexual incompleto, dificultades cognitivas y una sensación de hambre crónica que puede llevar a comer excesivamente y obesidad. Su incidencia es aproximadamente uno de cada 25.000 a uno de cada 1.000 nacidos vivos (Killeen, 2004). Individuos con un síndrome de Prader-Willi son propensos a tener dificultades de aprendizaje y de atención. Los estudios sugieren que la mayoría (50%-65%) de ellos tienen una inteligencia de nivel bajo/ límite o discapacidad intelectual leve (Curfs & Fryns, 1992; Cassidy, 1997).

Tradicionalmente, el síndrome de Prader-Willi se diagnosticaba basándose en sus características clínicas, pero actualmente se hace por medio de pruebas genéticas. El síndrome de Prader-Willi no tiene cura; un diagnóstico precoz permite realizar una intervención temprana óptima. Estos niños deben recibir tratamiento específico para mejorar su tono muscular, así como también terapia ocupacional y del lenguaje. En niños en edad escolar se sugiere proporcionar un ambiente de aprendizaje altamente estructurado y, si es posible, una educación especial. También puede ser beneficioso el uso de inyecciones diarias de hormona del crecimiento recombinante (Carrel et al, 2002).

### Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es un trastorno genético complejo que se caracteriza por un retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, dificultades importantes en el lenguaje, convulsiones, ataxia, aleteo de manos, y un comportamiento feliz y agitado, con sonrisas y risa frecuentes. Fue descrito por primera vez por Harry



Haga clic en la imagen para ver un video educativo de una hora de duración acerca del síndrome de alcoholismo fetal.

Angelman en 1965. Su prevalencia es de aproximadamente uno cada 10.000 a uno cada 20.000 nacidos vivos (Petersen et al,1995; Steffenburg et al,1996).

El síndrome de Angelman es causado por la pérdida de la contribución materna normal en una región del cromosoma 15, la mayoría de las veces por una deleción de un segmento de este cromosoma. El diagnóstico se basa en la combinación de las características clínicas, de los resultados de las pruebas genéticas moleculares y del análisis citogénético. Hay criterios diagnósticos consensuados del síndrome (Williams, 2006). Un análisis de las impresiones de metilación del ADN específicas de los padres en la región 15q11.2-q13 del cromosoma detecta aproximadamente un 78% de los individuos con síndrome de Angelman; menos del 1% tienen una reorganización visible citogenéticamente. El análisis de la secuencia UBE3A detecta mutaciones en otro 11%. Como consecuencia, las pruebas de genética molecular identifican alteraciones en aproximadamente un 90% de los individuos con síndrome de Angelman (Dagli & Williams, 2011). Actualmente el síndrome de Angelman no tiene cura y su tratamiento es sintomático (p.e., control de la epilepsia por medio de medicamentos antiepilépticos).

### **Galactosemia**

La galactosemia es un trastorno autosómico recesivo de gen único que se asocia a una disfunción de las enzimas que convierten la galactosa en glucosa, lo que resulta en una acumulación de cantidades tóxicas de galactosa en la sangre y los tejidos, provocando discapacidad intelectual y daño en múltiples órganos. Fue descrito por primera vez por Goppert en 1917, y en 1956, Herman Kalckar identificó que se trataba de un defecto en el metabolismo de la galactosa. Su prevalencia es de uno por cada 60.000 nacidos vivos. Según la enzima que se encuentra afectada, la galactosemia se puede clasificar en tres tipos:

- *Tipo I, galactosemia clásica*, debida a una deficiencia de la galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT)
- *Tipo II*, debida a una deficiencia de la galactokinasa (GLK)
- *Tipo III*, debida a una deficiencia de la UDP-galactosa epimerasa (GALE).

El diagnóstico de la galactosemia se realiza por medio de una prueba de sangre u orina para detectar la actividad de las tres enzimas mencionadas anteriormente, y para cuantificar los niveles de galactosa. Ahora existen pruebas genéticas moleculares (Elsas, 2010).

Los niños con galactosemia presentan síntomas inespecíficos, como vómito, diarrea, ingesta inadecuada, ictericia prolongada, hepatomegalia, retraso en el crecimiento, letargia y diátesis hemorrágica. Si no es tratada a tiempo, puede ocasionar sepsis, insuficiencia hepática, discapacidad intelectual, retraso en el crecimiento y, finalmente, muerte. Cuando son mayores, niños y adultos pueden presentar complicaciones crónicas o secundarias, incluso los casos con un tratamiento temprano y adecuado, como un retraso en el crecimiento, un funcionamiento intelectual pobre, dificultades en el lenguaje, problemas motores, dificultades de aprendizaje y fallo ovárico.

Para evitar las manifestaciones primarias de la galactosemia, es muy importante realizar pruebas de cribado en todos los recién nacidos y, en los afectados por el trastorno, restringir alimentos y medicamentos que contienen lactosa. Los

síntomas mejoran rápidamente y el pronóstico es positivo si la dieta libre de lactosa se comienza en los primeros 3 a 10 días de vida. También es necesario realizar evaluaciones rutinarias de la acumulación de galactosa para ajustar el tratamiento. Otras intervenciones incluyen suplementos de calcio, exámenes oftalmológicos y evaluación del desarrollo y del lenguaje. En familias en riesgo de tener un hijo con el trastorno es recomendable realizar asesoramiento genético y un diagnóstico prenatal.

### **Síndrome Alcohólico Fetal**

El síndrome alcohólico fetal, la forma más grave de los trastornos del espectro alcohólico fetal, es una causa evitable de la discapacidad intelectual. El síndrome alcohólico fetal se produce cuando la madre consume alcohol durante el embarazo, especialmente durante los primeros tres meses de gestación, lo que provoca un daño importante en el desarrollo del feto, principalmente a nivel cerebral. Prevalencia e incidencia varían según el consumo de alcohol en la población. En Estados Unidos, se estima que 0,2 a 1,5 de cada 1.000 nacidos vivos tiene un síndrome alcohólico fetal ([Centros para el Control y Prevención de Enfermedades, 2009](#)).

Muchos profesionales de salud tienen poco conocimiento de este cuadro clínico, y por tanto su detección es baja, y muchos niños afectados no son diagnosticados. Además de los antecedentes de consumo de alcohol de la madre, los profesionales de salud buscan los siguientes signos y síntomas para hacer el diagnóstico ([Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2009](#)):

- Características faciales anormales
- Problemas del sistema nervioso central
- Problemas de crecimiento.

Se están investigando herramientas diagnósticas más efectivas para la detección temprana, que utilizan biomarcadores, como por ejemplo los ésteres etílicos de ácidos grasos en el meconio (Bearer et al, 2005), pero aún no están disponibles.

Los síntomas clínicos varían de acuerdo a la cantidad, frecuencia y duración de la exposición al alcohol, y de las influencias maternas y genéticas. Los bebés y niños con un síndrome alcohólico fetal a menudo presentan un retraso en el desarrollo y una mezcla de anomalías craneofaciales que son el sello distintivo del trastorno, entre las que se incluyen un surco nasolabial sin marcas, un labio superior fino, fisuras palpebrales cortas, pliegues epicánticos, un puente nasal bajo, una nariz corta, malformaciones en las orejas y una mandíbula subdesarrollada. También presentan problemas en el sistema nervioso central, entre los que se incluyen microcefalia, convulsiones, coordinación motora pobre, pérdida auditiva neurosensorial, y dificultades cognitivas y funcionales. Además, el síndrome alcohólico fetal puede predisponer al desarrollo de problemas de salud mental y de consumo de sustancias.

La única forma de prevenir el síndrome alcohólico fetal es no consumir alcohol durante el embarazo. Por esto es fundamental la psicoeducación en las mujeres embarazadas o en las mujeres que planean embarazarse. Además, los cuestionarios de cribado y los marcadores bioquímicos para la detección del consumo de alcohol materno son útiles para detectar comportamientos de riesgo



y para prevenir futuros daños en el feto. Es necesario realizar más investigación en esta área (Ismail et al, 2010).

## DIAGNÓSTICO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Según el DSM-5 y la CIE-10, para hacer un diagnóstico de discapacidad intelectual deben cumplirse tres criterios básicos:

- Déficit de las funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje basado en la experiencia, confirmados mediante una evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas individualizadas
- Déficit del comportamiento adaptativo que produce una incapacidad de cumplir los estándares de desarrollo y socioculturales apropiados para la autonomía personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social y una vida autónoma en múltiples entornos tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad
- El inicio de los déficit intelectuales y adaptativos es durante el período de desarrollo.

Los subtipos y sus características ya fueron descritos al comienzo de este capítulo. El diagnóstico requiere de una evaluación profesional exhaustiva de la inteligencia y del comportamiento adaptativo. A menudo niños con DI son derivados a buscar tratamiento debido a su comportamiento y no a su baja inteligencia. Las formas moderadas y graves de DI se detectan antes porque los hitos del desarrollo están marcadamente retrasados. Las formas más leves se hacen evidentes durante los primeros años escolares, producto de las dificultades académicas, o incluso más tarde, durante la adolescencia.

Una evaluación completa debe incluir preguntas detalladas acerca de:

- Los antecedentes médicos de los padres y la familia: trastornos genéticos, infecciones durante el embarazo, exposición prenatal a toxinas, daño perinatal, prematuridad y trastornos metabólicos
- Desarrollo: lenguaje y habilidades motoras, habilidades sociales, comprensión y cálculo
- Ambiente en el que crece el niño: educación, recursos y ambiente familiar

Es fundamental la realización de un examen físico (por el profesional de salud mental o el pediatra) centrado en los síntomas asociados a la DI. Por ejemplo, la apariencia de la cara (p.e., la cara amplia y plana del síndrome de Down) (Conor, 1999) o la presencia de manchas de Brushfield (pequeñas manchas blancas o grisáceas/café en la periferia del iris, también frecuentes en el síndrome de Down) que indican la posibilidad de una DI.

La *evaluación del CI* es obligatoria en todos los casos en que se sospeche una DI. La evaluación de CI debe realizarse (si es posible) utilizando una de las escalas ampliamente utilizadas que han sido estandarizadas para la población específica (o culturalmente similar) (p.e., los datos normativos obtenidos en la población

alemana no debiesen ser utilizados en niños chinos). Entre las escalas más utilizadas se incluyen la *Escala de Inteligencia para Niños de Wechsler* y la *Escala de Inteligencia Stanford-Binet*.

También es útil evaluar el comportamiento adaptativo. Para esto, se comparan las habilidades funcionales de un niño con las de otros niños de edad y educación similar. Existen muchas escalas de comportamiento adaptativo, como la *Escala de Comportamiento Adaptativo de Vineland* y el *Sistema de Evaluación de Comportamiento Adaptativo-II*, sin embargo, una evaluación precisa del comportamiento adaptativo también requiere un adecuado juicio clínico.

Los estudios de laboratorio (p.e., pruebas genéticas) están indicadas en todos los pacientes con DI en los que su etiología no es clara, ya que pueden tener implicaciones significativas para el tratamiento, el pronóstico y la prevención. La magnitud de estas investigaciones dependerá en gran medida de los recursos de los padres y de la disponibilidad de estas pruebas en el país específico.

### **Diagnóstico Diferencial**

El término “retraso del desarrollo” es un concepto más amplio que el de DI. El primero indica que los niños tienen dificultades en una o más áreas del funcionamiento adaptativo, lo que no implica necesariamente que tengan dificultades significativas en las habilidades cognitivas. No todos los niños con un retraso en el desarrollo tienen una discapacidad intelectual.

Entre los cuadros clínicos más comunes que pueden ser diagnosticados erróneamente como una DI están los trastornos específicos del desarrollo y el mal rendimiento escolar. En los primeros, los niños pueden presentar una discapacidad debido a que tienen problemas en una o varias habilidades académicas (p.e., lectura, aritmética) cuando en realidad tienen un CI promedio. En el segundo, un bajo rendimiento académico puede deberse a otros factores como la presencia de depresión o una baja asistencia escolar (ver el Capítulo C.3). Aunque es poco frecuente, también debe excluirse la posibilidad de una privación ambiental grave, que puede presentar síntomas similares a los de la DI (p.e., en niños en orfanatos gravemente privados y con baja estimulación). Muchos niños con un trastorno del espectro del autismo también tienen DI además de síntomas específicos del trastorno del espectro del autismo. En estos casos, ambos diagnósticos deben ser considerados.

### **Funcionamiento Intelectual Límite**

El límite entre un CI “normal” y “bajo el promedio” no es rígido, dado que para hacer un diagnóstico de DI también debe haber un impacto negativo psicosocial en el individuo. Las personas con un CI en el rango de 71 a 85 – *funcionamiento intelectual límite*, que afecta a alrededor del 7% de la población – no tienen un impacto negativo suficiente para justificar un diagnóstico de DI, sin embargo, tienen dificultades considerables debido a su capacidad cognitiva limitada. Pueden ser capaces de realizar sus actividades cotidianas y un trabajo simple sin ayuda, pero son más vulnerables a los eventos estresantes y más propensos a desarrollar un trastorno psiquiátrico.

## INTERVENCIÓN

El aspecto más importante del tratamiento en todos los casos de DI es la detección precoz y la intervención temprana. En hasta el 40% de los casos no es posible encontrar una etiología específica y muchas de las causas conocidas no tienen cura. Por tanto, en la mayoría de los casos, el objetivo del tratamiento no es una “cura”, sino minimizar los síntomas y la discapacidad, reduciendo los riesgos (p.e., ayudar a las personas a estar seguras en casa o en la escuela), enseñando habilidades necesarias para la vida diaria, mejorando la calidad de vida y prestando apoyo a las familias y cuidadores. Los objetivos específicos y las modalidades de tratamiento para cada individuo dependerán en gran medida de la causa y gravedad de la DI y de las enfermedades comórbidas.

### Tratamiento Etiológico

Si la causa de la DI es detectada en un recién nacido, generalmente mediante una prueba de cribado, debe administrarse inmediatamente el tratamiento etiológico específico (p.e., en enfermedades como la PKU, el hipotiroidismo congénito y la galactosemia).

### Conductas Difíciles e Intervención Conductual

El término *conductas difíciles* se utiliza para describir comportamientos que interfieren con la vida cotidiana de individuos con DI y sus cuidadores, y que reducen su calidad de vida y su supervivencia. Estas representan una amplia gama de problemas que incluyen, entre otros, agresividad, autolesiones (como golpearse la cabeza o ingerir o inhalar cuerpos extraños), destruir objetos, desobediencia, hábitos idiosincrásicos (p.e., un rango restringido de alimentos), y una conducta social inadecuada. A menudo, estos problemas llevan a que los cuidadores busquen ayuda médica, y pueden desbordar la capacidad de la familia para afrontarlos y para cuidar de estos niños. Muchas veces estos niños son rechazados debido a sus problemas conductuales o, en casos más graves, a ser institucionalizados.

Al igual que en los individuos sin DI, las conductas difíciles tienen un papel, y se mantienen y son reforzadas si la persona con DI tiene éxito en alterar su ambiente interno o externo a través de esas conductas – como por ejemplo obtener atención, evitar tareas, lograr acceso a actividades y objetos favoritos o a controlar su propia vida, retroalimentación sensorial (p.e. aleteo de manos, tocarse los ojos), y una reducción de la excitación y la ansiedad. Causas de conductas difíciles incluyen:

- Médicas
  - Dolor o incomodidad no identificados
  - Efectos secundarios de medicamentos
  - Consumo de sustancias
  - Enfermedades físicas como la epilepsia
  - Fenotipos específicos a un trastorno
- Diagnóstico dual. Como ya se ha destacado, niños y adolescentes con discapacidad intelectual tienen frecuentemente otros trastornos psiquiátricos. En alrededor de la mitad de los individuos con DI existe una enfermedad psiquiátrica comórbida (“diagnóstico dual”). Las más



Haga clic en la imagen para ver un vídeo acerca de los programas educativos para las personas con DI (en cantonés con subtítulos en inglés; 8:01).



Haga clic en la imagen para ver un vídeo del “Programa Educativo Individualizado” estadounidense (IEP) (2:38).

frecuentes son el TDAH, el trastorno depresivo, el trastorno del espectro del autismo y los problemas de conducta, pero la esquizofrenia y el trastorno bipolar también existen, al menos tan a menudo como en la población sin DI. Enfermedades psiquiátricas como la esquizofrenia, la depresión y el trastorno obsesivo compulsivo presentan prácticamente las mismas características en las personas sin DI como en las que tienen una DI leve. Sin embargo, pueden ser difíciles de reconocer en jóvenes con DI moderada y grave debido a que tienden a mostrar síntomas más desorganizados, impredecibles y difíciles de entender; esto es agravado por su incapacidad de describir emociones:

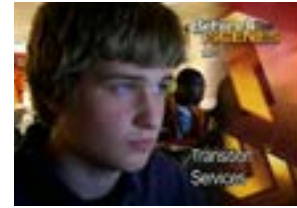
- La depresión se puede manifestar como un comportamiento retraído, irritable y agresivo
- Los episodios maníacos pueden presentarse como periodos específicos de fluctuaciones del ánimo durante los que el joven con DI se fuga, se vuelve bullicioso, irritable o desinhibido
- La presencia de agresividad sin precipitantes claros asociada a conductas bizarras que sugieren alucinaciones o paranoia pueden indicar una esquizofrenia.

La existencia de antecedentes familiares de trastornos psiquiátricos como esquizofrenia o trastornos del estado de ánimo pueden aumentar la sospecha de la presencia de un trastorno similar. Un diagnóstico y tratamiento a tiempo reducen la discapacidad y la carga a la familia y mejoran la calidad de vida. Existen cuestionarios que pueden ayudar a profesionales a evaluar la presencia de trastornos psiquiátricos comórbidos, como es el Inventario de Desarrollo de Conducta para Niños (DBC; Einfeld & Tonge, 2002) y la Escala de Comportamientos Aberrantes (ABC; Aman et al, 1985).

- Ambientales
  - Problemas en el hogar y en el ambiente de trabajo (p.e., falta de estimulación, conflictos familiares, acoso)
  - Eventos vitales (p.e., cambio de escuela, muerte o separación)
  - Problemas de comunicación (p.e., incapacidad de comunicarse, los cuidadores no están en sintonía con las necesidades del niño o el adolescente, manejo inadecuado que refuerza las conductas difíciles)
  - Etapas del desarrollo (p.e., pubertad)
  - La conducta tiene una función o propósito para la persona. Las conductas difíciles se mantienen si la persona tiene éxito en alterar el ambiente interno o externo mediante su conducta.

### ***Manejo de las Conductas Difíciles***

Las personas con DI que presentan conductas difíciles o diagnóstico dual son uno de los grupos más desfavorecidos en la mayoría de los países, y con frecuencia reciben cuidados de menor calidad. Uno de los papeles clave de los profesionales de salud mental que trabajan con personas con DI es el manejo de las conductas difíciles. Esto requiere tiempo, experiencia y habilidad considerables. El punto de



Haga clic en la imagen para ver un vídeo acerca de la transición desde los programas escolares que experimentan los niños con discapacidad.



Haga clic en la imagen para ver un video del Centro para el Control y Prevención de Enfermedades estadounidense acerca de la detección precoz de las discapacidades del desarrollo (4:32).

partida es determinar si existen causas tratables (como se mencionó anteriormente) y realizar un análisis del comportamiento. Los problemas pueden ocurrir en el hogar, la escuela o el lugar de formación profesional, el centro de atención de salud o la institución a la que asiste. El análisis de comportamiento incluye:

- Una descripción detallada de la conducta difícil
- Dónde y cómo tiene lugar (tiempo, lugar, actividad, contexto)
- La secuencia de eventos e interacciones con otros: posibles precipitantes, cómo responden los demás ¿Refuerzan la mala conducta estas respuestas?
- Factores involucrados relacionados con la habilidad (o carencia de ella)
- Necesidades potenciales que son satisfechas por la conducta difícil.

Una vez que se comprende bien esto, se puede diseñar un plan para abordar el problema. El primer objetivo debe ser garantizar la seguridad del niño con DI y de la familia o cuidadores. El segundo será extinguir el comportamiento no deseado. En la mayoría de los casos, esto involucrará a la familia, los educadores o los trabajadores de las instituciones, teniendo en cuenta las necesidades, fortalezas y debilidades de la familia, y apoyándolas y reforzándolas. Educar, ayudar y fomentar una red de apoyo es esencial para el éxito.

### Terapia Farmacológica

A menudo se utilizan fármacos en el tratamiento de las personas con DI (probablemente son sobreutilizados; Branford, 1994). Dado que los profesionales de salud suelen atender en situaciones de crisis, se suelen prescribir medicamentos sólo para el manejo de estas situaciones, cuando se deberían usar después de una evaluación integral y como parte de un plan de tratamiento completo en el que también se incluya el manejo conductual y la participación de la familia (ver más arriba). También es importante tener en cuenta el consentimiento informado en esta población.

Deben utilizarse dosis menores a las que se utilizan en pacientes sin DI – las personas con DI generalmente tienen más problemas médicos y son más sensibles a los efectos secundarios de algunos fármacos. Por tanto es preferible comenzar con una dosis muy baja e ir aumentándola gradualmente, de acuerdo con la respuesta y con los efectos secundarios.

El uso de fármacos en esta población se basa más en la experiencia clínica que en la evidencia científica, ya que no existe evidencia en los ensayos clínicos aleatorizados del uso de fármacos antipsicóticos, antidepresivos, estabilizadores del ánimo y otros fármacos psicotrópicos en niños con DI. Por lo tanto estos deben utilizarse con las mismas indicaciones que para los niños sin DI, con las precauciones mencionadas. Preocupa el aumento del uso de antipsicóticos de segunda generación, particularmente en el manejo de las conductas difíciles. A pesar de que algunos ensayos clínicos en niños (Snyder et al, 2002) – no replicados en adultos (Tyrer et al, 2008) – sugieren que estos pueden ser útiles a corto plazo, preocupa su uso a largo plazo debido a los posibles efectos secundarios (p.e., síndrome metabólico).

*Algunos fármacos que reducen el deseo sexual* son de especial relevancia en adolescentes con DI ya que ocasionalmente demuestran conductas sexuales inapropiadas y difíciles de controlar. Estas pueden causar alarma y llevar a



Haga clic en la imagen para ver un video de una hora de duración del Centro para el Control y Prevención de Enfermedades estadounidense acerca de la detección de las discapacidades del desarrollo.

restricciones de su libertad. Debido a esto, y a pesar del desafío ético que presentan, estos medicamentos (p.e., ciproterona, antagonistas de la testosterona) son cada vez más prescritos para este propósito (Reilly et al, 2000).

## Educación

En general, los niños con DI son menos eficientes en el aprendizaje que los otros niños. A medida que crecen y dominan las actividades de la vida cotidiana, necesitan asistir a la escuela. En países de altos ingresos, como los Estados Unidos, todos los niños con DI de 3 a 21 años de edad tienen acceso a una educación pública gratuita a través de un programa de educación individualizada. En los países en desarrollo, como la India, también ha habido progreso considerable en el abordaje de los desafíos que plantean los niños con DI. Sin embargo, en los países de bajos ingresos todavía hay un largo camino por recorrer para desarrollar intervenciones efectivas, accesibles y asequibles (Girimaji & Srinath, 2010).

En general, asistir a la escuela es esencial para los niños con DI, para el aprendizaje no sólo de habilidades académicas, sino también como autodisciplina y para desarrollar habilidades sociales y prácticas para la vida en comunidad. A pesar de tener más dificultades para aprender, la experiencia y la investigación han demostrado que mediante la aplicación de técnicas educativas adecuadas, muchos son capaces de adquirir las habilidades básicas de leer, escribir y aritmética.

### *Inclusión versus Segregación*

La tendencia actual es, en la medida de lo posible, escolarizar a los niños con DI en escuelas ordinarias y no especiales (educación inclusiva). Esto se aplica especialmente a aquellos con una DI leve. Sin embargo, existe evidencia limitada que compara la experiencia escolar de los niños con DI leve a moderada en la educación general y segregada (Cooney, 2006). Otro enfoque es llevar a cabo clases especiales para niños con DI en las escuelas normales (clases de oportunidad). Los niños con discapacidad más grave pueden beneficiarse más de esta última opción. Sea cual sea el enfoque, los niños con DI necesitan educación aún más que otros niños para maximizar su desarrollo y oportunidades en la vida.

## Terapia Física y Ocupacional

La terapia física y ocupacional pueden contribuir al tratamiento de la DI dado que a menudo se acompaña de una dificultad funcional, falta de coordinación y un lento desarrollo de las habilidades motoras. Un terapeuta establecerá un plan de tratamiento individualizado que se pueda llevar a cabo en el hogar, la escuela o la institución.

## Terapia del Habla y del Lenguaje

El habla y el lenguaje son funciones muy importantes y altamente especializadas. Son cruciales para comunicar los sentimientos y pensamientos. Los niños con DI a menudo muestran dificultades significativas en el habla y el lenguaje. La investigación ha demostrado que una aplicación sistemática de las técnicas de terapia del lenguaje es eficaz en la promoción del habla, el lenguaje y la capacidad de comunicación en niños con DI. Además, se pueden utilizar estrategias de comunicación aumentativa y alternativa para ayudar a niños de todos los niveles de DI (Wilkinson & Hennig, 2007).

### Asociaciones e hipervínculos

- [Asociación Americana de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo](#)
- [Instituto Australiano de Salud y Bienestar](#)
- [Sociedad Asiático-Australiana para la Discapacidad Intelectual](#)
- [Consejo para Niños Excepcionales \(CEC\)](#)
- [Asociación del Síndrome de Down \(Reino Unido\)](#)
- [Asociación Europea de Medicina de Discapacidad Intelectual](#)
- [Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo \(EEUU\)](#)

**Tabla C.1.3 Niveles de prevención**

Nivel	Enfoque	Intervenciones
<b>Prevención primaria</b> (evitar la ocurrencia de la discapacidad intelectual)	Promoción de la salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Psicoeducación en salud, especialmente en las adolescentes mujeres</li> <li>• Mejoramiento del estado nutricional de la comunidad</li> <li>• Centros de salud de atención óptima</li> <li>• Mejoras en el cuidado pre, peri y postnatal</li> </ul>
	Protección específica	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Yodación universal de la sal</li> <li>• Inmunización contra la rubeola en las mujeres antes del embarazo</li> <li>• Administración de ácido fólico en el embarazo temprano</li> <li>• Asesoramiento genético</li> <li>• Cribado prenatal de malformaciones congénitas y trastornos genéticos</li> <li>• Detección y cuidado de los embarazos de alto riesgo</li> <li>• Prevención del daño por incompatibilidad Rh</li> <li>• Inmunización universal en los niños</li> </ul>
<b>Prevención secundaria</b> (detener la progresión de la enfermedad)	Diagnóstico precoz y tratamiento temprano	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cribado neonatal de los trastornos tratables</li> <li>• Intervención en los bebés “en riesgo”</li> <li>• Detección precoz e intervención del retraso en el desarrollo</li> </ul>
<b>Prevención terciaria</b> (evitar las complicaciones y maximizar el funcionamiento)	Limitaciones debido a la discapacidad y rehabilitación	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Estimulación, capacitación y educación, y oportunidades vocacionales</li> <li>• Integración / inclusión</li> <li>• Apoyo a las familias</li> <li>• Grupos de autoayuda para padres</li> </ul>

## Educación y Apoyo a la Familia

Los niños con DI tienen los mismos derechos humanos y libertades fundamentales que otros niños, incluyendo el derecho a crecer en un ambiente familiar (Naciones Unidas, 2006). Pero el aumento de las necesidades de educación y de cuidado de los niños pueden dificultar la capacidad de la familia para cumplir con sus funciones y de hacer frente al agotamiento y al aislamiento. Los padres de niños con DI generalmente refieren que necesitan información más relevante, apoyo psicológico y servicios de cuidado de relevo (Bailey et al, 1992). El apoyo a las familias debe satisfacer estas necesidades y evitar que los padres u otros miembros de la familia se sientan sobrecargados. Para ello, la OMS sugiere que el apoyo familiar debe incluir información diagnóstica precisa, apoyo emocional, asesoramiento, participación en las decisiones de atención de salud y servicio de cuidado de relevo (Organización Mundial de la Salud, 2010).

## PREVENCIÓN

Dado que la DI es un trastorno de por vida, que no puede ser “curada”, la prevención es muy importante. Los niveles de prevención se resumen en la Tabla C.1.3. Se pueden distinguir tres niveles de prevención: primaria, que se refiere a un conjunto de enfoques que reducen o eliminan el riesgo de DI; secundaria, que

tiene como objetivo un diagnóstico y tratamiento precoz; y terciaria, que busca limitar la discapacidad.

## **Prevención Primaria**

### ***Asesoramiento Genético***

Aquellos progenitores con antecedentes de hijos con DI, suelen estar interesados en conocer el riesgo y la probabilidad de tener otros hijos afectados por el mismo trastorno. Un asesoramiento sensible y preciso puede ayudarles a decidir si van a tener más hijos o no. Tal información puede ser tan sencilla como por ejemplo decir a los padres con un hijo con una DI causada por una infección cerebral, que el riesgo de que el próximo hijo presente lo mismo es muy bajo, o en cambio, cuando se sospecha de una causa genética, puede ser un asunto complicado que requiere pruebas costosas.

Ha habido grandes avances en el campo de la genética. En la última década ha habido una evolución importante de la genética molecular, un conjunto de técnicas para la detección de trastornos genéticos. Aunque actualmente son costosas, es probable que estas técnicas se vuelvan menos costosas y aplicables ampliamente. Un ejemplo es la posibilidad de detectar la presencia del síndrome de Down a través de un análisis de sangre en la madre durante el embarazo temprano.

### ***Prenatal***

- Evitar el embarazo antes de los 21 años y después de los 35 para reducir el riesgo de complicaciones en el embarazo y parto. El riesgo de síndrome de Down y de otros trastornos cromosómicos también aumenta después de los 35 años. Es importante realizar pruebas de cribado y diagnóstico prenatal en los padres en riesgo
- Durante el embarazo temprano es posible detectar muchas de las anormalidades. Cuando se descubre una anormalidad grave, los padres pueden evaluar la opción de terminar el embarazo. Algunos de estos procedimientos son relativamente seguros (p.e., ultrasonido), pero otros, como las pruebas genéticas, son costosos, técnicamente complicados, no están ampliamente disponibles y tienen sus propios riesgos.

### ***Perinatal***

- Las mujeres embarazadas deben añadir sal yodada a su dieta para prevenir la deficiencia de yodo; evitar la exposición a sustancias químicas nocivas y sustancias como el alcohol, la nicotina y la cocaína.
- Pruebas de cribado neonatal. Existen algunas causas de DI para las cuales se dispone de un tratamiento efectivo, en forma de medicamentos o dietas especiales (p.e., PKU, galactosemia e hipotiroidismo). Existen pruebas para detectar estos trastornos al nacimiento. Si se detectan precozmente y el tratamiento se inicia inmediatamente, se puede evitar la DI y problemas asociados.

### ***Postnatal***

- Inmunización universal en todos los niños según el protocolo de la OMS de vacunas recomendadas



- Tratamiento a tiempo de la diarrea grave y de las infecciones cerebrales en la infancia
- Proporcionar un ambiente seguro, de cuidado, estimulante y enriquecedor a los niños desde la primera infancia, para asegurar un desarrollo intelectual adecuado.

### **Prevención Secundaria**

Algunos cuadros clínicos asociados a la DI se pueden detectar al dar a luz. También es posible definir un grupo de bebés que están en riesgo de desarrollar una DI a medida que crecen, entre los que se incluyen niños nacidos prematuramente, los nacidos con bajo peso (menos de 2 kg), los que sufren asfixia durante el parto o los que han sufrido una enfermedad grave en el período neonatal. Para evitar la DI, es importante hacer un seguimiento de estos bebés y monitorizar si existe un estancamiento ponderal.

En general, la mayoría de los niños con DI grave puede ser identificados a la edad de 6 a 12 meses. La DI leve suele hacerse evidente a la edad de dos años. Actualmente existen test de inteligencia y de adaptación social para la detección temprana de la DI, y pueden ser adaptados a cualquier cultura con las modificaciones apropiadas. Una vez que se sospecha o se identifica que un bebé tiene una DI, para un desarrollo óptimo dentro del potencial de ese niño es necesario proporcionar una estimulación adecuada. La estimulación adecuada hace referencia a técnicas por las cuales los padres animan y enseñan a los bebés a usar y desarrollar sus facultades sensoriales (visión, oído y tacto) y motoras (agarrar, alcanzar, manipular y transferir). Tal estimulación es necesaria para el desarrollo normal, y los niños con retraso en el desarrollo la necesitan aún más. Hay muchos manuales y guías para la estimulación temprana, entre ellos, la Guía de Portage para la Estimulación Temprana y la Intervención Preescolar para Niños con Retraso en el Desarrollo (publicado por el Instituto Nacional para los Discapacitados Mentales, Secunderabad, India). Algunos de estos modelos han sido adaptados con éxito a otros contextos (OMS, 2004).

### **Prevención Terciaria**

#### ***Familia***

El mejor lugar para que los niños con DI crezcan es con sus propias familias. Los servicios de apoyo son definitivamente necesarios para que las familias se adapten bien y puedan enfrentarse a la situación con confianza y con la menor cantidad de estrés. Además, los padres necesitan aprender formas apropiadas de criar y entrenar al niño. Los padres seguirán necesitando asistencia, orientación y apoyo a medida que el niño crezca, especialmente durante la adolescencia, la edad adulta temprana y durante períodos de crisis.

#### ***Comunidad***

Ningún programa tendrá éxito sin la ayuda y la participación de la comunidad. Los servicios para las personas con DI incluyen: servicios médicos y psicológicos (clínicos). El primer requisito es la disponibilidad de instalaciones adecuadas para una buena evaluación médica y un diagnóstico correcto. Además, los profesionales de salud deben ser capaces de reconocer y manejar trastornos tratables como el hipotiroidismo. Así mismo, los problemas asociados a la DI,

como convulsiones, problemas sensoriales y problemas de conducta, pueden ser corregidos o controlados por medio de una atención médica adecuada.

Muchos autores afirman que algunos medicamentos y preparados a base de hierbas pueden mejorar la inteligencia, pero ningún medicamento u otro tratamiento puede curar la DI. Por tanto, también es necesario contar con los recursos adecuados para una evaluación psicológica de los puntos fuertes y débiles del niño, que van a constituir la base para la formación futura.

El asesoramiento parental en las etapas iniciales es esencial. Los médicos, las enfermeras, los psicólogos y los trabajadores sociales pueden mejorar las condiciones de los padres explicando correctamente el trastorno, las opciones de tratamiento, los resultados probables, así como aclarar sus dudas y ayudarles a aceptar el hecho de tener un niño con discapacidad intelectual. El asesoramiento y orientación parental también implica proporcionar apoyo emocional y orientación.

Las sociedad en un sentido amplio también debe ser educada sobre el derecho de las personas con DI a vivir una vida con respeto y dignidad, sin discriminación. Es posible lograr este objetivo mediante la formación de los ciudadanos y aumentando la concienciación social a través de los medios de comunicación para cambiar las actitudes y creencias falsas acerca de este trastorno. Las personas con DI deben ser integradas en la sociedad, no deben ser aisladas, segregadas o discriminadas de ninguna manera.

Los gobiernos tienen la responsabilidad de proporcionar servicios óptimos para atender adecuadamente las necesidades de las personas con DI. Esto incluye el fortalecimiento y la utilización eficaz de los servicios existentes en los sectores de la salud, la educación y el bienestar.

## PRONÓSTICO

Muchas personas con DI, en particular las que tienen una gravedad leve o moderada, son capaces de vivir de forma autónoma y contribuir en su comunidad. Los individuos con DI leve a moderada con frecuencia pueden lograr cierta autosuficiencia y llevar vidas felices y satisfactorias. Las personas con DI grave no suelen ser capaces de vivir de forma autónoma. La mayoría de las personas con síndrome de Down que viven en sus 40 y 50 desarrollan una demencia similar al Alzheimer (McPhee et al, 1999).

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Adams D, Oliver C (2011). The expression and assessment of emotions and internal states in individuals with severe or profound intellectual disabilities. *Clinical Psychology Review*, 31:293-306.
- Aman MG, Singh NN, Stewart AW et al (1985). The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*, 89:485-491.
- Arya R, Kabra M, Gulati S (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13:1-7.
- Bailey DB, Blasco PM, Simeonsson RJ (1992). Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 97:1-10.
- Bearer CF, Santiago LM, O'Riordan MA et al (2005). Fatty acid ethyl esters: quantitative biomarkers for maternal alcohol consumption. *Journal of Pediatrics*, 146:824-830.
- Blau N, Spronsen FJ, Levy HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376:1417-1427.
- Blau N, Bonafe L, Blaskovics M (2005). Disorders of phenylalanine and tetrahydrobiopterin metabolism. In Blau N, Duran M, Blaskovics M et al (eds), *Physicians' Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Disease*. Heidelberg: Springer, pp89-106.
- Branford D (1994). A study of the prescribing for people with learning disabilities living in the community and in National Health Service care. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38:577-586.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY et al (2002). Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 87:1581-1585.
- Cassidy SB (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34:917-923.
- Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (2009). [National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities](#).
- Conor WO (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6:19-24. doi:10.3104/perspectives.94.
- Cooney G, Jahoda A, Gumley A et al (2006). Young people with intellectual disabilities attending mainstream and segregated schooling: perceived stigma, social comparison and future aspirations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50: 432-444.
- Curfs LM, Fryns JP (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Original Article Series*, 28:99-104.
- Dagli AI, Williams CA (2011). [Angelman Syndrome](#).
- Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE (2000). Identification and evaluation of mental retardation. *American Family Physician*, 61:1059-1067.
- Einfeld SL, Tonge BJ (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary Carer Version (DBC-P) & Teacher Version (DBC-T)*, 2nd edition. Clayton, Melbourne: Monash University Centre for Developmental Psychiatry and Psychology.
- Elsas LJ (2010). Galactosemia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
- Fiumara A, Pittalà A, Cocuzza M et al (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 16;36:31.
- Garber KB, Visootsak J and Warren ST (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16:666-672.
- Girimaji SC, Srinath S (2010). Perspectives of intellectual disability in India: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 23:441-446.
- Harris JC (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press, pp42-98.
- Hessl D, Glaser B, Dyer-Friedman J et al (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27:855-872.
- Ismail S, Buckley S, Budacki R et al (2010). Screening, Diagnosing and Prevention of Fetal Alcohol Syndrome: Is This Syndrome Treatable? *Developmental Neuroscience*, 32:91-100.
- Jeevanandam L (2009). Perspectives of intellectual disability in Asia: epidemiology, policy, and services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 22:462-468.
- Killeen AA (2004). *Genetic Inheritance. Principles of Molecular Pathology*. Totowa, NJ: Humana Press, p41.
- Kwok HW, Cui Y, Li J (2011). Perspectives of intellectual disability in the People's Republic of China: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 24:408-412.
- Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD et al (2011). Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32:419-436.
- McPhee J, Tierney LM, Papadakis MA (1999). *Current Medical Diagnosis & Treatment*. Norwalk, CT: Appleton & Lange, p1546.
- Naciones Unidas (2006). [Convention on the Rights of Persons with Disabilities](#).
- Petersen MB, Brøndum-Nielsen K, Hansen LK et al (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county; the disorder predominantly affects Anglo-Saxons. *American Journal of Medical Genetics*, 60:261-262.
- Oeseburg B, Dijkstra GJ, Groothoff JW et al (2011). Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49:59-85.
- OMS (1996). [ICD-10 Guide for Mental Retardation](#). Geneva: Division of Mental Health and Prevention of Substance Abuse, WHO.

- OMS (2010). *Better Health, Better Lives: Children and Young People with Intellectual Disabilities and their Families*. November 26-27.
- Qiu LF, Hao YH, Li QZ et al (2008). Fragile X syndrome and epilepsy. *Neuroscience Bulletin*, 24:338-344.
- Rastog MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5:17.
- Roizen NJ, Patterson D (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361:1281-1289.
- Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Berini-Aytés L et al (2009). Fragile X-syndrome: Literature review and report of two cases. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 14:434-439.
- Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, et al (2007). The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 45:116-124.
- Snyder R, Turgay A, Aman M et al (2002). Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41:1026-1036.
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U et al (1996). Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatric Neurology*, 14:131-136.
- Tyrer P, Oliver-Africano PC, Ahmed Z et al (2008). Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet*, 371:57-63. doi:10.1016/S0140-6736(08)60072
- Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J et al (2010). The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *European Neuropsychopharmacology*, 21:655-679.
- Wilkinson KM, Hennig S (2007). The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/ intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13:58-69.
- Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J et al (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 140:413-418.
-