

Retraso Mental

Dra. Mara Parellada Redondo

**HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO
GREGORIO MARAÑÓN**

Curso académico 2010-2011



Universidad
Complutense
Madrid

Objetivos de la clase



- **Conocer la:**

Epidemiología, etiología, manifestaciones clínicas, criterios diagnósticos CIE-10, procedimientos diagnósticos, diagnóstico diferencial, curso y pronóstico, intervenciones psicofarmacológicas y psicosociales, información a los pacientes y sus familias, prevención de recaídas y criterios de derivación al especialista del Retraso Mental.

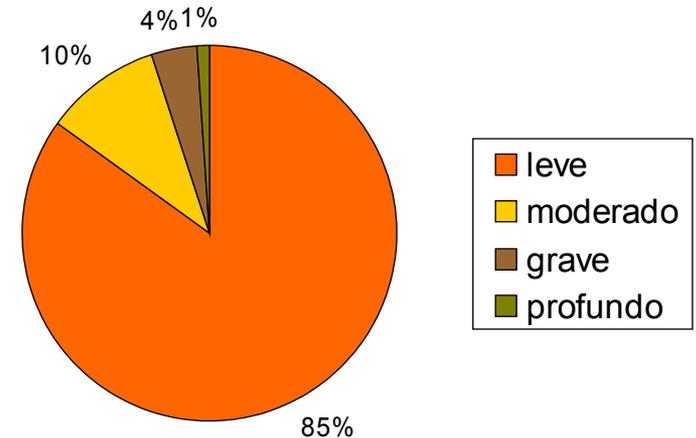
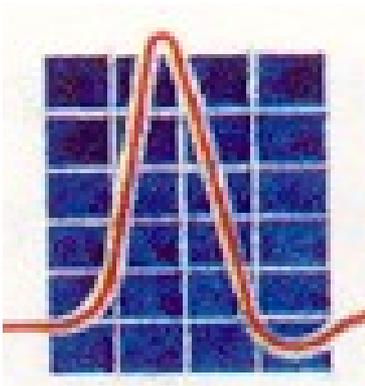
Concepto de Retraso Mental



- **Agrupación sindrómica similar al constructo de demencia**
 - Incluye un grupo heterogéneo de entidades cuya característica común es un déficit de funciones cerebrales superiores, **previo** a la adquisición de habilidades mediante aprendizaje
 - El déficit es de una intensidad tal como para producir una interferencia significativa en el funcionamiento normal del individuo

Concepto tradicional. Deterioro del nivel global de inteligencia

- ❖ **2 D.E. por debajo de la media de Cociente Intelectual (CI) <70**
- ❖ **Media 100, D.E. 15**



Definición de R.M. (CIE-10)



- **Desarrollo mental incompleto o detenido**

Deterioro de las funciones concretas de cada época del desarrollo que contribuyen al nivel global de la inteligencia

- **Funciones cognoscitivas**
- **Lenguaje**
- **Motricidad**
- **Socialización**

- **Afectación de la adaptación al ambiente o competencia social**

- **Inicio anterior a los 18 años**

Clasificación del R.M. (CIE-10)

grado	CI	Prevalencia (%)	educación
Leve	50-69	85	6 ^o -educable
Moderado	35-49	10	Entrenable
Grave	20-34	3-4	Dependiente
Profundo	<20	1-2	Custodiado

70-84 de CI: límite

Concepto de Retraso Mental

Asociación Americana de Retraso Mental

Discapacidad intelectual

Evaluación basada en las necesidades en 10 áreas de funcionamiento-Incluye habilidades sociales y prácticas

Permite poner el límite del retraso en 75

Problemas.-

- Puede aumentar la prevalencia al doble
- Escaso apoyo empírico
- Difícil de usar

Cociente intelectual



Índice de desarrollo intelectual respecto a la edad del individuo (comparado con el resto de personas de su edad)

Más usado: WAIS-III-R o WISC-R (<16)

Constructo de alta variabilidad transcultural e inestable históricamente

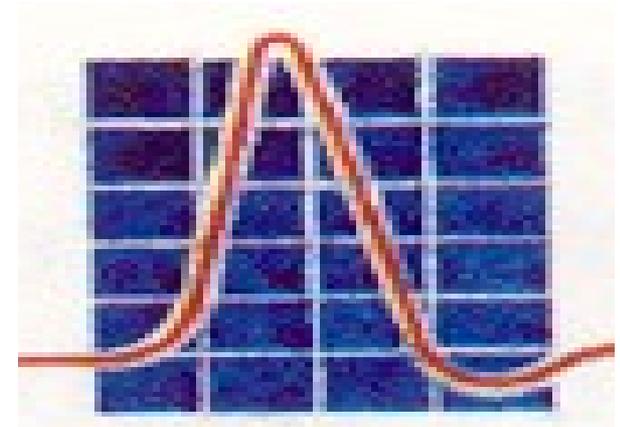
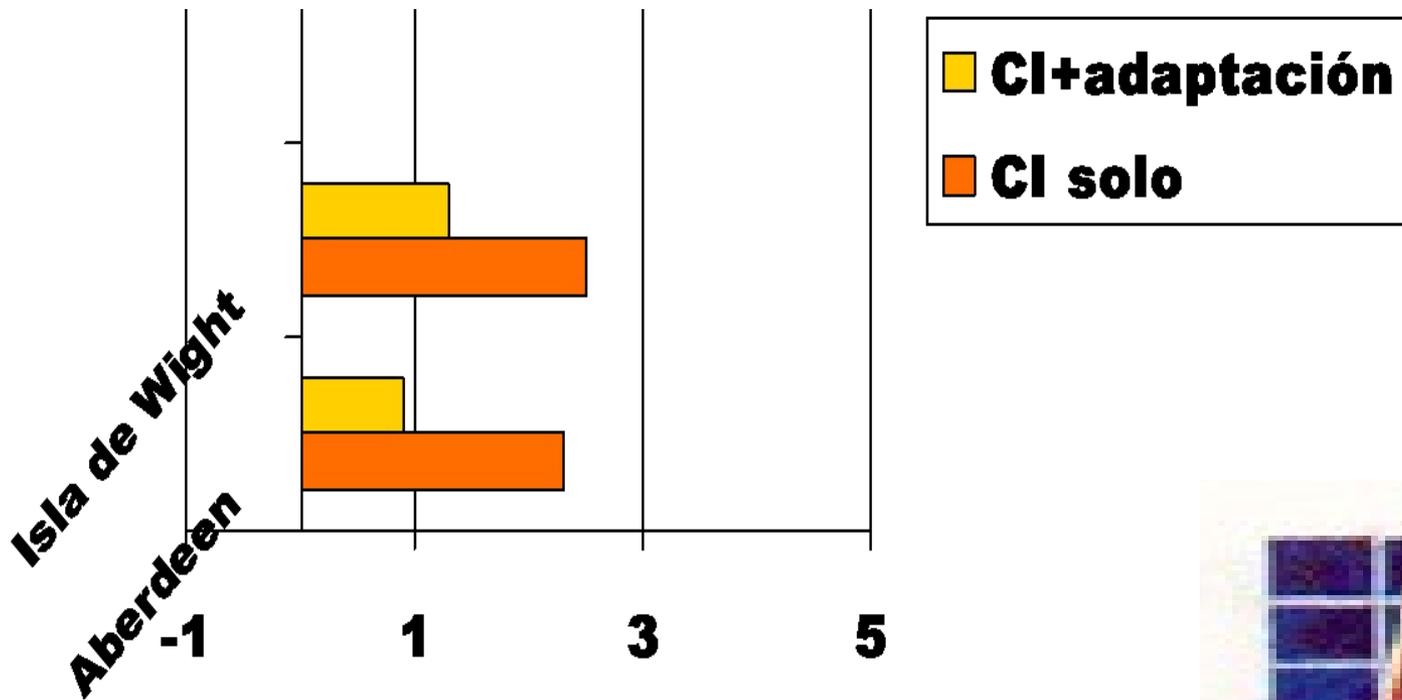
Epidemiología del R.M.

- **1,5% (doble en regiones subdesarrolladas, OMS, 1993)**
 - 75%: de causa desconocida (suele ser leve)
 - 5%: metabopatías
 - 85%: leve (CI: 69 – 50)

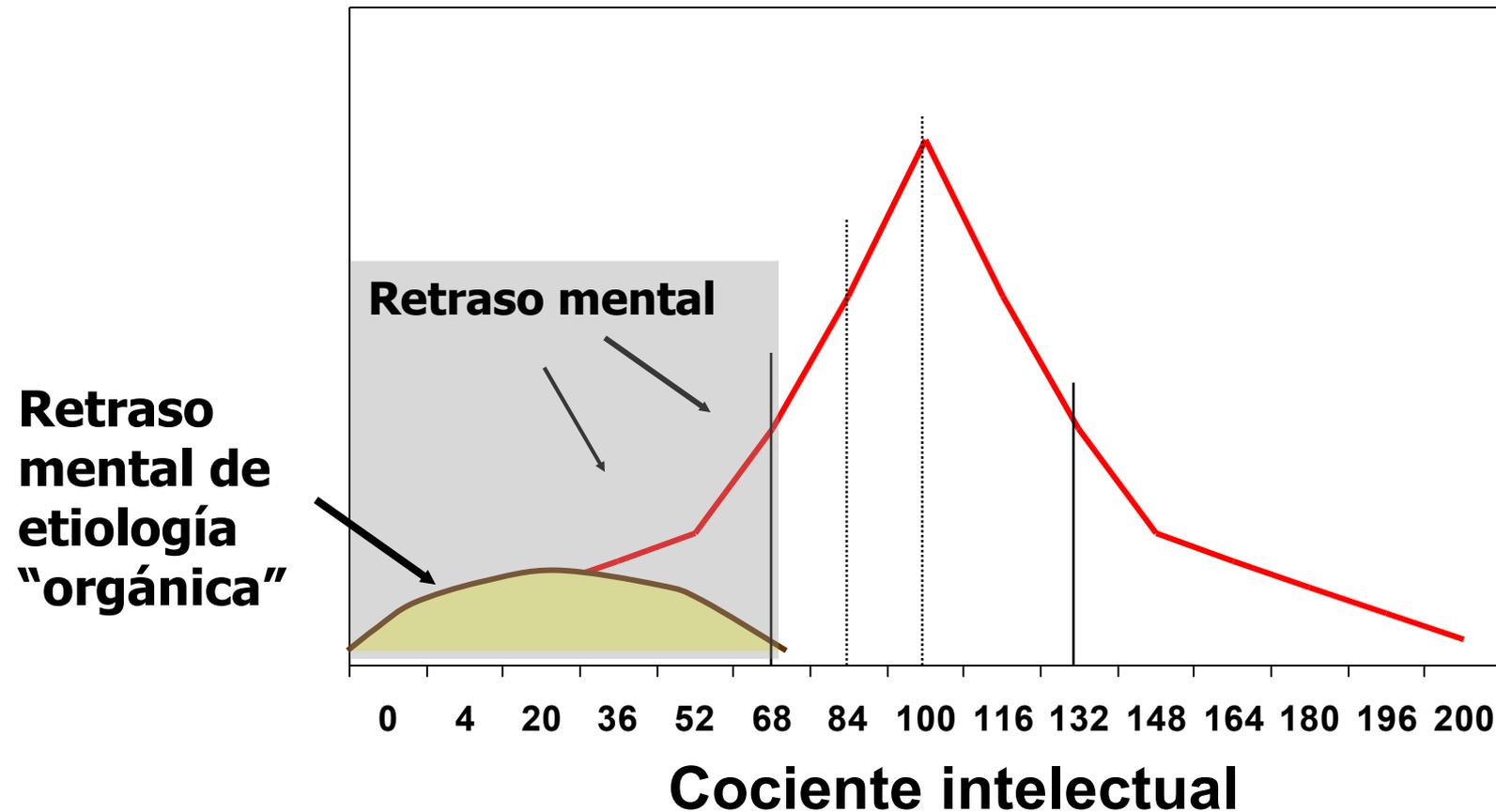


- **2 varones : 1 mujer**
 - Mujeres más leve
- **Uno de los trastorno mentales con mayores costes socio-sanitarios directos e indirectos**

Epidemiología del R.M.



Epidemiología. Modelo de las dos poblaciones



Etiología. Modelo de dos poblaciones (2)

	<i>profundo</i>	<i>leve</i>
Funcionamiento social	muy malo	normal o levemente alterado
Etiología	orgánica en la mayoría	orgánica en la minoría
Mortalidad	+++	+
Patología médica asociada	+++	+
Historia familiar	ausente	hermanos y padres en el rango de CI bajo

Etiología. Modelo de dos poblaciones (2)

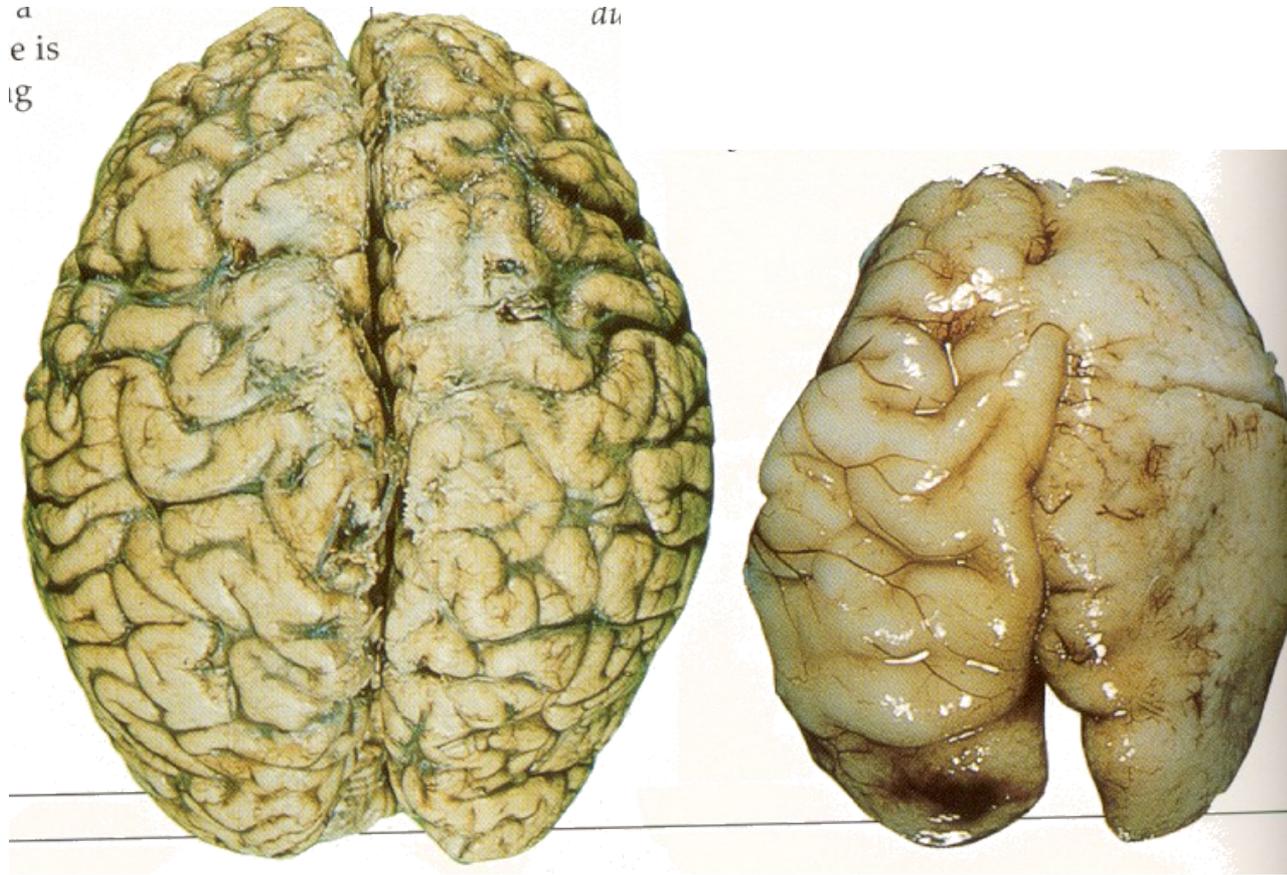
	<i>profundo</i>	<i>leve</i>
Nivel social	cualquiera	más frecuentemente nivel bajo
Apariencia	rasgos dismórficos	normal
Fertilidad	baja	normal
Patología psiquiátrica	frecuente y grave (50%)	tipo y forma iguales que población no retrasada. Más frecuente (X3)

Etiología del R.M.



- **Desconocida (75%)**
- **Parálisis cerebral idiopática: causa más común**
- **Errores del metabolismo: 5%**
 - **1º AA: fenilcetonuria**
- **Infecciones maternas**
 - **1ª: rubéola**
- **De las causas conocidas:**
 - **1ª: sd de Down**
 - **2º: sd del cromosoma X frágil**

R.M. profundo



Etiología del R.M. profundo (1)

Prenatales: genéticas

**anomalías cromosómicas (trisomía 21, triple X, Turner)
errores genéticos (metabólicos-fenilcetonuria, síndromes
dismórficos-Prader Willi, neurosistémicas-esclerosis
tuberosa)**

Prenatales: ambientales

**infecciones (rubeola, toxoplasmosis)
tóxicos (sd. alcohólico-fetal)
enfermedades sistémicas en la madre (diabetes,
septicemia)**

Prenatales: multifactoriales

desarrollo del SNC (epilepsia, hidrocefalia)

Etiología del R.M. profundo (2)



Perinatal

fallos CV en la madre: shock

sufrimiento fetal+hipoxia: Apgar <3 prolongado (15')

Postnatal

trauma

infección (meningitis)

endocrinológicos (hipotiroidismo)

tumores (tumor cerebral)

yatrogénicos (radiación)

toxinas (envenenamiento por plomo)

Influencias culturales y psicosociales



- **Se ha calculado la influencia del ambiente sobre la inteligencia, dado un mismo genotipo, en 12 puntos**
- **Programas de intervención intensivos pueden incrementar el CI en 10-20 puntos.**
- **Estudio Longitudinal de Rochester: se comparan 10 correlatos de clase social. Ninguno frente a 8-9: 30 puntos de diferencia**



Sd. de Down

Sd. de Down



- **Trisomía del 21**
 - **No disyunción durante la meiosis**
 - **No disyunción en algunas divisiones celulares posteriores a la fertilización: Mosaicismo**
 - **Traslocación del 21 y otro cromosoma**

Sd de Down y enf. de Alzheimer



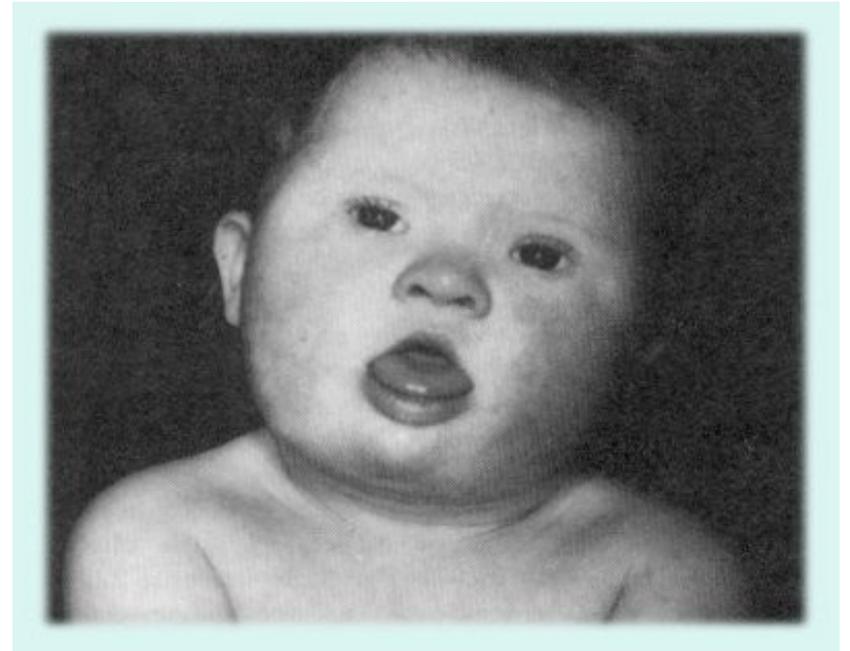
- **En la práctica totalidad de los >40 años hay cambios degenerativos neuronales característicos de la Enf. de Alzheimer (placas y ovillos)**
- **El deterioro aparece tiempo después**

Sd. de Down

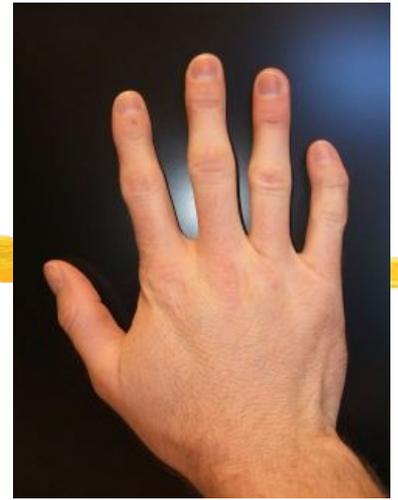
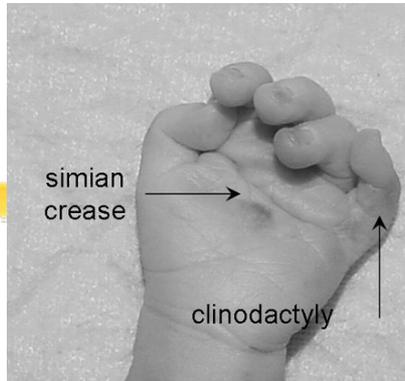
- **Cráneo: braquicefalia y occipucio plano**
- **Cara**
 - **Epicantus**
 - **Hendidura palpebral oblicua**
 - **Manchas de Brushfield**
 - **Hipertelorismo**
 - **Macroglosia**
- **Anomalías oculares**
 - **Cataratas, nistagmus, estrabismo, microftalmia**



Sd. de Down



Sd. de Down



- **Manos**

- **Anchas y gruesas**
- **Pliegue palmar único (simiesco)**
- **Clinodactilia**

- **Pies**

- **Amplio espacio entre 1º y 2º dedo**
- **Pliegue plantar**
- **Hipotonía generalizada**

Sd. de Down

- **Malformaciones internas**
 - **Cardíacas: defectos septales**
 - **Digestivas: estenosis duodenal, páncreas anular**
- **Oseas**
 - **Inestabilidad atlo-axoidea**
 - **Esternón, displasia de cadera**
- **T. inmunidad**
- **Elevado riesgo de**
 - **Leucemia**
 - **Patología tiroidea (determinación anual de TSH)**
 - **Mortalidad: elevado % antes de los 40 a.**

Sd. de Down y alteraciones comportamentales

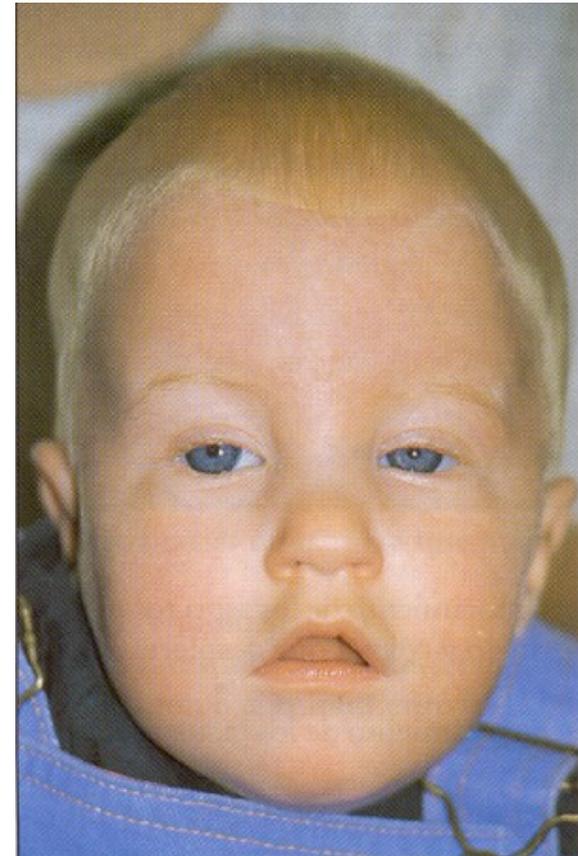


- **Tendencia a**
 - **la depresión (x3)**
 - **a la Enf. de Alzheimer al llegar a la vida adulta**

- **Menos esquizofrenia, t de la personalidad y problemas de conducta**

Sdr. de Prader-Willi

- **Delección en el cromosoma 15**
- **Fenotipo**
 - **Estatura corta**
 - **Obesidad**
 - **Manos y pies pequeños**
 - **Hipogonadismo**
 - **Hipopigmentación de piel, ojos y cabellos**
 - **Miopía, estrabismo**



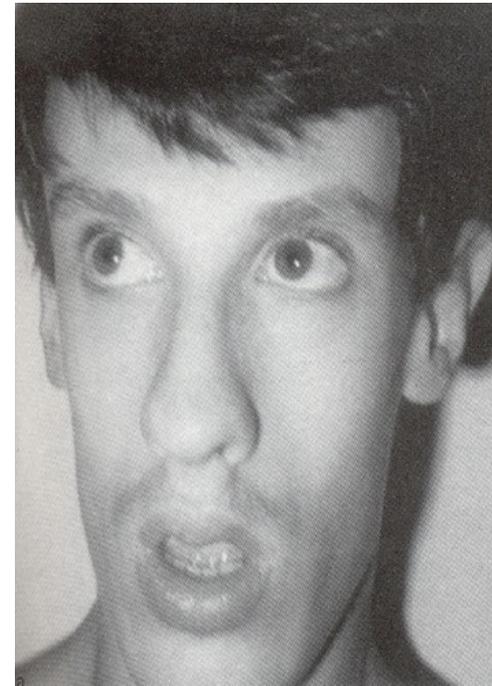
Sdr. de Prader-Willi:

Características comportamentales

- **Variable según la edad**
 - **1ª infancia: dificultades de alimentación (succión, deglución)**
 - **2ª infancia: hiperfagia, autolesiones (pellizcos, rascado, golpearse la cabeza)**
 - **Adolescencia y edad adulta: TOC, hipersomnias diurnas, alteraciones de conducta (oposición, rabietas, autolesiones), síntomas psicóticos**

Sd. cromosoma X frágil (Xq27.3)

- **2ª causa de RM**
- **Mujeres RM menos grave**
- **Fenotipo**
 - **Articulaciones hiperextensibles**
 - **Cabeza y orejas alargadas**
 - **Estatura corta**
 - **Macrorquidea postpuberal**



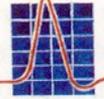
Sd. cromosoma X frágil: Caract. comportamentales



- **$\frac{3}{4}$ TDAH**
- **Lenguaje repetitivo**
- **Rasgos autistas**

Comorbilidad en el R.M.

■ 30-70%

- 
- Constelación de síntomas inespecíficos (impulsividad, irritabilidad, hiperactividad, agresividad, movimientos estereotipados ...)
 - Hasta el 25%: depresión, ansiedad
 - 10%: TDAH
 - 5%: autismo (el 80% de los autistas tienen R.M.)

■ Peor pronóstico

Problemas de conducta en el RM: Aspectos generales



- **Prevalencia: 25-59%**
- **Principal motivo de consulta médica**
- **Asociado a utilización de servicios de salud**
- **Alto enmascaramiento**
- **Principal causa de tto psicofarmacológico incorrecto**

Problemas de conducta en el RM: Razones



- **Trastornos médicos específicos: explorar**
- **Trastornos cerebrales**
- **Ambiente desfavorable**
- **Dificultades de afrontamiento y adaptación**
- **Valoración propia depende del juicio de los demás**
- **Interacción de factores**

Tratamiento del RM (1)



Los programas de intervención psicoeducativa tienen que ser tempranos, duraderos, intensivos, estructurados y basados en las necesidades individuales

Tratamiento de patología orgánica asociada

Tratamiento (2)



RM leve: muchas veces evoluciona mejor en escuelas normales, dado que el desarrollo social es más normal

¡atención a la autoestima!

Modificación conductual:

rutina y refuerzo positivo elementales

Prevención RM

Ingesta nutricional adecuada

Aspectos genéticos:

- **Fenilcetonuria, Galactosemia. Buen pronóstico. Restricción dietética de fen o gal.**
- **Hipotiroidismo: tratamiento con tiroxina**
- **Leucodistrofias: trasplante de médula ósea**

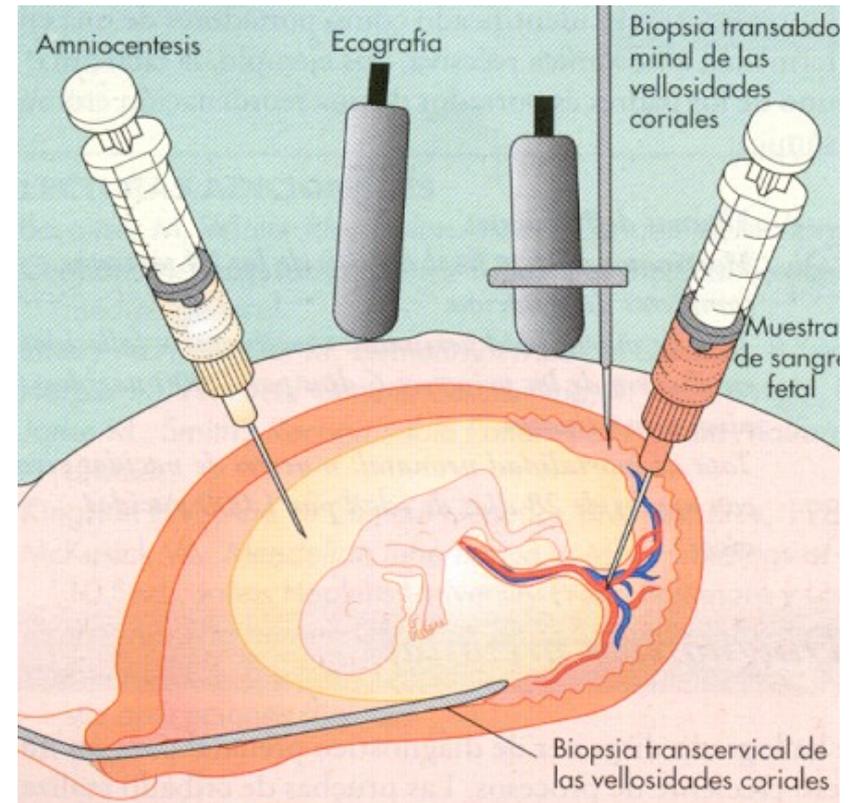
Prevención primaria



- Inmunización rubéola
- Tto. sífilis
- Suplemento ácido fólico durante el embarazo
- Evitar consumo OH y otras drogas

Prevención primaria

- **Amniocentesis**
 - Sdr. de Down
 - Anomalías tubo neural
- **Screening prenatal**
 - Galactosemia
 - Enf. Tay-Sachs
 - Rh –
- **Screening neonatal**
 - Fenilcetonuria
 - Hipotiroidismo



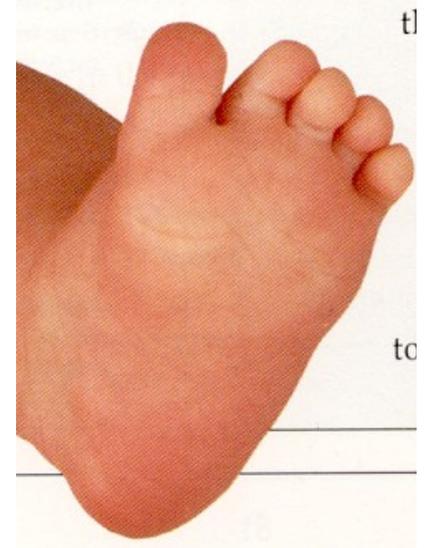
Screening neonatal:

- **Fenilcetonuria**

- **Muestra de sangre tomada a partir de las 48 hs del nacimiento**
- **Acido fenilpirúvico $> 4 \text{ mg}\%$: POSITIVO**

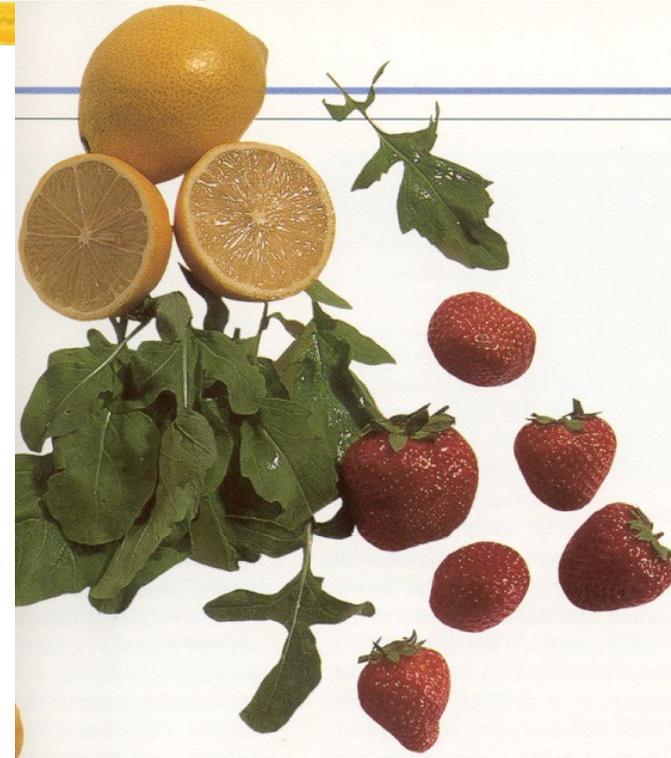
- **Hipotiroidismo**

- **Misma muestra**
- **TSH $> 50 \text{ mU/l}$: POSITIVO**
- **TSH 25-50: Sospecha**



Prevención secundaria y terciaria

- **Control dietético**
 - **Fenilcetonuria**
 - Eliminar alimentos ricos en proteínas
 - Dietas sintéticas y cantidades controladas de fruta y verdura
 - **Galactosemia**
 - Eliminar galactosa y lactosa
- **Suplementos de hormona**
 - **Hipotiroidismo congénito**
 - T4 desde el 1º mes de vida



Información Esencial para el Paciente y su Familia



- **Los niños con retraso mental son capaces de realizar tareas cotidianas si han recibido un entrenamiento precoz.**
- **Los niños con retraso mental son capaces de tener relaciones afectivas normales.**

Recomendaciones Específicas a Pacientes y sus Familiares

- **Premiar los esfuerzos. Permitirles funcionar al nivel más alto posible en todos los ámbitos.**
- **Los familiares pueden experimentar gran desilusión o sentirse desbordados ante los cuidados. Ofrecerles apoyo emocional y confianza.**
- **Advertir que el entrenamiento es útil pero no existen "curas milagrosas".**

Trastornos generalizados del desarrollo. Historia

Patología psiquiátrica grave en niños

RM

Psicosis infantil/**Esquizofrenia infantil**
etc.

1978

T. Generalizados del
Desarrollo (Autismo y...)

Esquizofrenia

Inicio en la infancia

Historia



- Kanner describe una “incapacidad innata, es decir, no adquirida, para relacionarse de forma normal con personas y situaciones”.

1943

- Desarrollo anómalo desde la primera infancia
- Solo raramente las anomalías aparecen después de los 5 años

Trastornos del espectro autista

Los Trastornos del Espectro Autista hace referencia a un grupo de trastornos del neurodesarrollo caracterizados por déficits en la interacción, en la comunicación social y comportamientos inusuales y repetitivos. Algunos, pero no todas las personas con autismo son “no-verbales”. El grado de autismo varía desde leve a grave. Algunos pacientes tienen un importante retraso mental. La causa no se conoce aún.

NAAR (National Alliance for Autism Research)

Descripción

- **Dificultades en la comunicación verbal y no verbal, fundamentalmente en la reciprocidad**
- **Dificultades cualitativas en la interacción social**
- **Patrón de comportamientos o intereses repetitivos, extraños o estereotipados**



Trastornos generalizados del desarrollo

(Trastornos de espectro autista)



DSM-IV

- **Autismo** (Todos los criterios, de forma grave, con o sin retraso mental)
- **Síndrome de Asperger** (Sin dificultades en el desarrollo temprano del lenguaje o cognitivos)
- **Autismo de alto funcionamiento** (Con buen nivel intelectual)
- **Autismo atípico**
- **Otros t. desintegrativos de la infancia (ej. Rett)**
- **T. hiperactivo con retraso mental y movimientos estereotipados**

Trastornos generalizados del desarrollo

	Autismo	Heller	Asperger	Rett
inicio	<3 a	>2 a	>2 a	>6 m
sexo	v	v	v	MUJER
R.M.	sí	sí	NO	sí
t lenguaje	sí	sí	NO (??)	sí
t social	sí	sí	sí	sí
c repetidas	sí	sí	sí	sí

Trastornos generalizados del desarrollo

Prevalencia y rasgos asociados

- ❑ Autismo típico 3-4 ‰
- ❑ Trastornos del espectro autista 2 ‰
- ❑ 80% de los típicos tienen RM
- - 15 ‰ de los TEA
- Trastornos somáticos o síndromes asociados 6 ‰
- Epilepsia asociada 5-10 ‰
- V/M 2-4:1

Etiología orgánica. Mecanismos no identificados

Trastornos generalizados del desarrollo

Sintomatología: dificultades en la comunicación verbal y no verbal

- ❑ La mitad no desarrollan lenguaje funcional
- ❑ Especialmente difícil la comprensión
 - sin alternativa no verbal
- ❑ Si hay lenguaje, es peculiar, neologismos, estereotipado, pedante
- ❑ Lenguaje instrumental, no social
- ❑ Comprensión literal
 - no humor, no lenguaje abstracto, no metáforas

Trastornos generalizados del desarrollo

Sintomatología: dificultades en la comunicación verbal y no verbal. Ejemplo

Yo no he dicho que ella me haya robado mi dinero

Yo no he dicho que ella me haya robado mi dinero

Yo **no** he dicho que ella me haya robado mi dinero

Yo no **he dicho** que ella me haya robado mi dinero

Yo no he dicho que **ella** me haya robado mi dinero

Yo no he dicho que ella me haya **robado** mi dinero

Yo no he dicho que ella me haya robado **mi** dinero

Yo no he dicho que ella me haya robado mi **dinero**

Trastornos generalizados del desarrollo

Sintomatología: dificultades en la relación social



- ❑ Alteraciones en la comunicación no verbal
comprensión de gestos, reconocimiento de caras
- ❑ Falta de empatía
- ❑ Dificultad para compartir sentimientos
- ❑ Falta de apreciación de las normas sociales
inapropiados, excesivamente sinceros, uso instrumental

Trastornos generalizados del desarrollo

Sintomatología: dificultades en la relación social

- ❑ Falta de “mentalización” o “teoría de la mente”
capacidad intuitiva de darse cuenta de que los otros tienen distintos estados mentales a los de uno mismo
tests de falsas creencias, Sally-Ann
- ❑ Falta de coherencia central
descripción de agua/cubo

Trastornos generalizados del desarrollo

Síntomas asociados



- ❑ Dificultades de comportamiento: rabietas, tendencias destructivas
- ❑ Problemas de alimentación: obsesiones, ideas raras, comportamientos extraños
- ❑ Dificultades en el control de esfínteres
- ❑ Dificultades con el sueño
- ❑ Torpeza motora
- ❑ Hipersensibilidad sensorial

Trastornos generalizados del desarrollo

Sintomatología: Comportamientos Ritualísticos, Estereotipados o Extraños

- ❑ Estereotipias motoras
balanceo, flapping, alinear objetos
- ❑ Apego exagerado a objetos, raros
- ❑ Dificultad para adaptarse a los cambios, necesidad de rutina, estructura
- ❑ Rituales verbales
- ❑ Habilidades especiales



Trastornos generalizados del desarrollo

Curso y pronóstico

- ❑ Progresión continua, a veces hacia mejoría
- ❑ El diagnóstico se mantiene con la edad
- ❑ 2/3 no hacen vida independiente
- ❑ Con frecuencia, complicaciones psiquiátricas
 - 50 % ansiosos o depresivos, 40 % comportamientos violentos

Trastornos generalizados del desarrollo

Curso y pronóstico

□ Pronóstico

< 60 % muy malo, sin vida independiente, ni trabajo, ni relaciones

20 % mal pronóstico

8-20% regular

0-15 % bueno



Trastornos generalizados del desarrollo

Curso y pronóstico

□ El pronóstico depende de:

- CI
- Adquisición de lenguaje
- Redes de apoyo, recursos disponibles

< 1980 > 50 % vivían en instituciones de larga estancia

> 1980 8 % viven en instituciones

Trastornos generalizados del desarrollo

Curso y pronóstico

□ Autistas de alto funcionamiento y Asperger:

- mejoran globalmente con el tiempo
- mejora la comunicación y la interacción social

Pero, mayor tasa de mortalidad:

complicaciones médicas

epilepsia

muertes violentas

Trastornos generalizados del desarrollo

Diagnóstico diferencial



- Trastorno específico del lenguaje comprensivo (disfasia de comprensión) con problemas socio-emocionales secundarios
- Trastorno de vinculación de la infancia
- Retraso mental
- Esquizofrenia de inicio temprano

Tratamiento



Intervenciones más efectivas

duraderas: al menos 6 meses

intensivas: al menos 15 horas/ semana

alto ratio adulto/niño

profesores especializados

inicio temprano (2-3 años??)

Tratamiento



Componentes importantes (1)

- gran componente de apoyo/información
- implicación de la familia
- énfasis en habilidades, no en déficits
- énfasis en comunicación, aunque no sea verbal
- entorno predecible, estructurado, consistente

Trastornos generalizados del desarrollo

Tratamiento

Componentes importantes (2)

- conocimiento de los déficits
- reconocimiento de la importancia de algunos síntomas
(ej. para control de angustia, como refuerzos, etc)
- detección de problemas médicos subyacentes y su tto
- reconocimiento y tto de posibles factores de riesgo de adaptación social
- Tratamiento farmacológico sintomático: agresividad (risperidona)

Trastornos generalizados del desarrollo

Detección

≈ 18 meses

(primeros signos de "mentalización")

- **atención conjunta**

(seguir la mirada, buscarte detrás de su campo visual)

- **señalar protodeclarativamente**

(para compartir, sin necesitarlo)

- **inicio de juego simbólico: "como si"**

Si hay déficit en los 3 signos: gran riesgo de autismo

(Baron-Cohen, 1998)

Trastornos generalizados del desarrollo

Algunos mitos y errores

- **AUTISTA INTELIGENTE** (“competencia intacta y actuación inhibida”). Discapacidad intelectual en 75-80% de los afectados.
- **CAUSAS PSICOLÓGICAS** (“madres refrigeradoras”).
Epilepsia 20-25% adolescentes, 50-80% daños SNC identificables, trastornos médicos en 10% de casos.
- **CURACIÓN**
- **TRASTORNO DE LA INFANCIA** (es para toda la vida)
- **HABILIDADES ESPECIALES** en todas las personas con A. Sólo en 1 de cada 10. (*Happé, 1999*)



Trastornos generalizados del desarrollo

Síndrome de Rett

Tras un periodo de desarrollo **normal**: desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y 48 meses de edad (microcefalia progresiva) y pérdida de habilidades manuales intencionales.

1. Pérdida de implicación social en el inicio del trastorno
2. Desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave.
3. Desarrollo de movimientos manuales estereotipados (ej., escribir, lavado o retorcer las manos).

Cromosoma X

(MeCP2)
(Amir et al, 1999).





Síndrome de Rett

- ❑ Afecta sólo a las mujeres.
- ❑ Tras el inicio del trastorno se produce un rápido deterioro con un curso crónico y frecuentemente progresivo.
- ❑ Pero a veces tiene lugar un interés por la interacción social en edades posteriores.
- ❑ Normalmente asociado a discapacidad intelectual grave.

Trastornos generalizados del desarrollo

Trastorno desintegrativo infantil



Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad).

1. Alteración cualitativa de la interacción social

Trastorno relativamente infrecuente (Prevalencia 1:100.000)

2. Alteraciones cualitativas de la comunicación y el lenguaje

Generalmente el periodo de desarrollo aparentemente normal se extiende hasta los 3 ó 4 años de edad.

**3. Conductas repetitivas.
Intereses restringidos**

Inflexibilidad

Bibliografía

Bibliografía básica y de consulta:

KAPLAN, H.I. y SADOCK, B.J.: Sinopsis de Psiquiatría. Ciencias de la conducta. Psiquiatría clínica. 9ª ed. Waverly Hispánica. Madrid, 2004.

VALLEJO RUILOBA, J.: Introducción a la psicopatología y la psiquiatría. 5ª ed. Masson. Barcelona. 2006.

Bibliografía específica:

RUTTER, M.; TAYLOR, E.: Child and Adolescent Psychiatry. Blackwell, 2002.

SALVADOR, L. y NOVELL, R.: Guía práctica de la evaluación psiquiátrica en el Retraso Mental. Aula Médica, 2002

www.ucm.es/info/fmed

www.hggm.es/ua