

## Caracterización etiológica de la discapacidad intelectual en la República del Ecuador. Año 2010.

### Etiologic characterization of intellectual disability in the Republic of Ecuador. Year 2010

*Roberto Lardoeyt Ferrera,<sup>I</sup> José Reyes Vega,<sup>II</sup> Glenys Silva González,<sup>III</sup> Norma Elena de León Ojeda,<sup>IV</sup> Milton Jijón Arguello,<sup>V</sup> Alex Camacho,<sup>VI</sup> Regla Rodríguez Pujals,<sup>VII</sup> Oscar Reimar Cedeño Delgado,<sup>VIII</sup> Mercedes Gámez Fonseca.<sup>IX</sup>*

#### Resumen

La discapacidad intelectual representa un serio problema de salud tanto en países industrializados, como en vías de desarrollo. Existe el antecedente de haberse realizado un estudio de base poblacional, a través de una pesquisa activa, en la República de Cuba y en la República Bolivariana de Venezuela, sin embargo, no existen referencias de haberse realizado una investigación similar en la República del Ecuador. El objetivo de esta investigación fue determinar las principales causas de la discapacidad intelectual en el Ecuador, a través de un estudio descriptivo transversal de base poblacional a todas las personas con discapacidad intelectual en el período junio de 2009 - diciembre de 2010. Se estudiaron 68 687 personas con discapacidad intelectual, que representa una tasa de 0,57 por cada 100 habitantes. El 33,10 % fueron interconsultados por genetistas clínicos, de ellos el 95 % fueron atendidos por primera vez por esta especialidad. La etiología prenatal y perinatal determinó más del 80 % de los casos con discapacidad intelectual, que predominaron en la región amazónica y en la costa del país.

**Palabras clave:** Discapacidad intelectual, retraso mental, Misión Solidaria Manuela Espejo

#### Abstract

Intellectual disability is a serious health problem in all countries, irrespective of their level of development. There is an antecedent of population-based studies, performed through an active investigation in the Republic of Cuba and the Bolivarian Republic of Venezuela, though there are no antecedents of any similar investigation in the Republic of Ecuador. The objective of this investigation was to identify the main causes of intellectual disabilities in the country, through a demographic cross-sectional descriptive study on all people with intellectual disabilities. In the period June 2009-December 2010, 68 687 people with intellectual disabilities were studied, representing a rate of 0,57 per 100 persons. Out of them, 33,10 % were interconsulted by clinical geneticists, of whom 95 % were consulted for the first time in this specialty. The prenatal and perinatal causes identified more than 80 % of cases with mental retardation, predominantly in the Amazon region and the coast.

**Keywords:** Intellectual disability, mental retardation, Manuela Espejo Solidary Mission.

---

<sup>I</sup> Doctor en Ciencias Médicas. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba. E-mail: [lardgen@infomed.sld.cu](mailto:lardgen@infomed.sld.cu)

<sup>II</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor asistente. Centro Provincial de Genética Médica. Holguín. Cuba.

<sup>III</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica. Las Tunas. Cuba.

<sup>IV</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Hospital Pediátrico "William Soler". La Habana. Cuba.

<sup>V</sup> Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Genética. Hospital del Niño "Baca Ortiz". Quito. República del Ecuador.

---

## **Introducción**

La discapacidad intelectual no es una enfermedad o, propiamente, un síndrome, sino una designación o concepto que reúne un grupo de trastornos y desórdenes médicos. Este grupo de desórdenes clínicos tienen una gran importancia en la sociedad y en la salud pública, ya que se presenta en el 1-3 % de la población general.<sup>1</sup>

Si bien es cierto que el término discapacidad intelectual no ha sido definido como tal, en la actualidad el concepto más ampliado es aquel que se refiere a limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y la conducta adaptativa tal como se ha manifestado en habilidades prácticas, sociales y conceptuales. Esta discapacidad comienza antes de los 18 años de edad.<sup>1,2</sup>

La discapacidad intelectual puede estar causada por factores genéticos o ambientales. Mientras que los factores genéticos siempre son de naturaleza prenatal, los ambientales pueden operar en la etapa prenatal, perinatal o postnatal.<sup>3-5</sup>

En el marco del estudio clínico-genético, psicopedagógico y social a las personas con discapacidad llevado a cabo en la República del Ecuador por la Misión Solidaria del ALBA “Manuela Espejo”, la brigada médica cubana-ecuatoriana se trazó el objetivo de identificar las principales causas que ocasionan la discapacidad intelectual en ese país, con la finalidad de trazar estrategias y políticas de salud encaminadas a evitar estas causas en lo posible, y mejorar la calidad de vida de aquellos que la presentan.

## **Métodos**

Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal en el que se examinó y se evaluó a través de una pesquisa activa, el universo de personas con discapacidad intelectual a todo lo largo y ancho de la República del Ecuador, en sus cuatro regiones: Sierra, Costa, Amazonía e Insular, en el periodo comprendido entre junio de 2009 y diciembre de 2010. El trabajo

de campo fue realizado por profesionales integrados por un psicopedagogo cubano, un asesor genético cubano y un médico ecuatoriano.

Se llenó el instrumento de clasificación inicial, que permitió definir el período de la vida en el que se pudo originar la discapacidad, descartándose las causas ambientales, y precisando los posibles eventos genéticos para un estudio más profundo.<sup>6</sup>

Los casos en los que no fue posible precisar el factor etiológico de la discapacidad fueron visitados por un especialista en Genética Clínica.

En la tabla 1 se resumen los grupos etiopatogénicos que se emplearon en la investigación, con sus principales mecanismos moleculares.

Se definieron las siguientes variables de estudio:<sup>2</sup>

**Etiología prenatal:** Cuando la discapacidad intelectual se acompañó de tres o más defectos congénitos menores, malformaciones congénitas, bajo peso para la edad gestacional, antecedentes maternos de agentes biológicos, químicos o físicos de conocido efecto teratogénico, enfermedades maternas conocidas (endocrinometabólicas, hipertensión arterial, etc.), antecedentes familiares de consanguinidad o familiares de primer grado con RM.

**Etiología perinatal:** Cuando en ausencia de las manifestaciones o antecedentes anteriores, existieron evidencias de asfixia, hipoxia, hematomas cefálicos, traumas entre otros factores relacionados con el parto y hasta los siete primeros días de vida.

**Etiología postnatal:** Cuando en ausencia de los antecedentes anteriores, existieron evidencias de fenómenos ambientales que dejaron secuelas en el funcionamiento del Sistema Nervioso Central.

**Psicosis Infantil:** Fundamentalmente se identificó el Autismo Infantil Primario por diagnóstico psiquiátrico.

**Etiología inclasificable:** Cuando en ausencia de todos los posibles factores causales anteriores, no existieron evidencias etiológicas asociadas al origen del retraso mental.

---

<sup>VI</sup> Doctor en Medicina y Cirugía. Asesor Médico de la Vicepresidencia. República del Ecuador.

<sup>VII</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Bioestadística. Ministerio de Salud Pública. La Habana. Cuba

<sup>VIII</sup> Ingeniero en Ciencias Informáticas. Profesor Instructor. Universidad de Ciencias Informáticas. La Habana. Cuba.

<sup>IX</sup> Doctora en Ciencias Médicas. Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Fisiología Clínica. Profesor Titular. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Cuba.

---

**Tabla 1.** Grupos etiopatogénicos que se emplearon en la investigación.

Etiología prenatal	Genético	Monogénico	Autosómico recesivo
			Autosómico dominante
			Recesivo ligado al X
			Dominante ligado al X
			Herencia mitocondrial
		Cromosómica	Trastornos epigenéticos
			Desordenes debido a mutaciones dinámicas
			Aberraciones de número
		Multifactorial	Aberraciones de estructura
			Reordenamientos cromosómicos balanceados y desbalanceados
Herencia poligénica multifactorial propiamente dicha			
Ambiental	Agentes físicos	Herencia oligogénica o digénica	
		Herencia de un gen mayor	
	Agentes químicos	Radiaciones, Hipertermia, factores mecánicos	
	Agentes biológicos	Medicamentos de elevado efecto teratogénico, agroquímicos, insecticidas, alcohol, drogas.	
	Enfermedades maternas	Infecciones del complejo TORCH	
Inespecífico	Epilepsia, Dismorfias, CIUR, antecedentes familiares, malformaciones congénitas.		
Perinatal	Signos referidos de hipoxia, traumatismos, prematuridad, infecciones, etc.		
Postnatal	Infecciones del SNC, traumatismos, accidentes, otras infecciones.		
Psicosis	Autismo Infantil.		

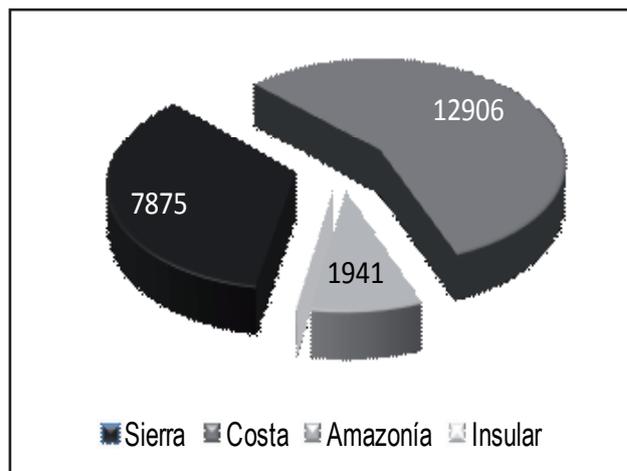
**Resultados**

Se estudiaron un total de 68 687 personas con discapacidad intelectual (tasa de 0,57 por cada 100 habitantes). (Tabla 2).

Se realizó una segunda visita por los especialistas de genética a 22 742 de las personas evaluadas, lo que representó un 33,10 % del total de individuos con discapacidad intelectual.

En la figura 1 se muestra el número de interconsultas por cada región del país. Estas predominaron en la región de la Costa, y dentro de ella destaca la provincia de Manabí con 4 374 casos evaluados por el especialista en Genética Clínica en el hogar del paciente. Le siguieron en orden de frecuencia, en la región de la Sierra, Pichincha con 2 008 casos estudiados. En la región Insular se realizaron 20 visitas.

**Figura 1.** Evaluación para definición diagnóstica clínico-genética. República del Ecuador. Periodo junio 2009- diciembre 2010.

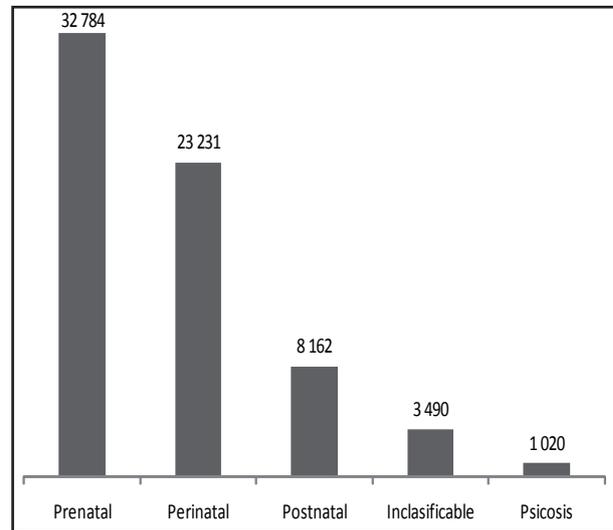


**Tabla 2.** Personas con discapacidad intelectual por provincias. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre de 2010.

Provincia	Población	Discapacidad Intelectual	Tasa x 100 Hab
Azuay	599 546	3 035	0,50
Bolívar	169 370	1 311	0,77
Cañar	206 981	1 384	0,66
Carchi	152 939	774	0,50
Cotopaxi	349 540	2 299	0,65
Chimborazo	403 632	2 261	0,56
El Oro	525 763	3 529	0,67
Esmeraldas	385223	3 004	0,78
Guayas	3 070 145	18 352	0,60
Imbabura	344 044	1 464	0,42
Loja	404 835	2 897	0,71
Los Ríos	650 178	3 462	0,53
Manabí	1 186 025	7 957	0,67
Morona Santiago	115 412	756	0,65
Napo	79 139	635	0,80
Pastaza	61 779	431	0,70
Pichincha	2 083 799	6 751	0,32
Tungurahua	441 034	2 194	0,50
Zamora Chinchipe	76 601	712	1,00
Galápagos	18 640	85	0,37
Sucumbíos	128 995	1 096	0,84
Orellana	86 493	720	0,83
Santo Domingo de los Tsáchilas	305 018	1 953	0,64
Santa Elena	238 889	1 625	0,68
<b>Total</b>	<b>12 084 020</b>	<b>68 687</b>	<b>0,57</b>

Si se tiene en cuenta el porcentaje de visitas genéticas en base al total de personas con discapacidad intelectual por regiones del país, el mayor porcentaje de visitas correspondió a la región de la Amazonía (44,62 %), luego le siguió la Costa (32,36 %), la Sierra (32,31%), y finalmente la región insular (23,52%). El 47,72 % del total de individuos con discapacidad intelectual (32 784 casos) se clasificó de etiología prenatal, seguido de la causa perinatal (33,82 %) y la postnatal (11,88 %), según se observa en la figura 2.

**Figura 2.** Clasificación por grupos etiológicos según el periodo de la vida de la discapacidad intelectual. República del Ecuador. Periodo junio 2009- diciembre 2010.



En la figura 3 se muestra el porcentaje que representó cada una de las categorías etiológicas, con respecto al total de personas con discapacidad intelectual estudiadas por regiones del país.

Es importante destacar que la etiología prenatal y postnatal predominaron en la Amazonía, la etiología perinatal en la región Insular, y la psicosis en la Costa. La Sierra tuvo el mayor número de casos con etiología inclasificable. Estos resultados ubicaron a la Amazonía como la región de mayor tasa de discapacidad intelectual.

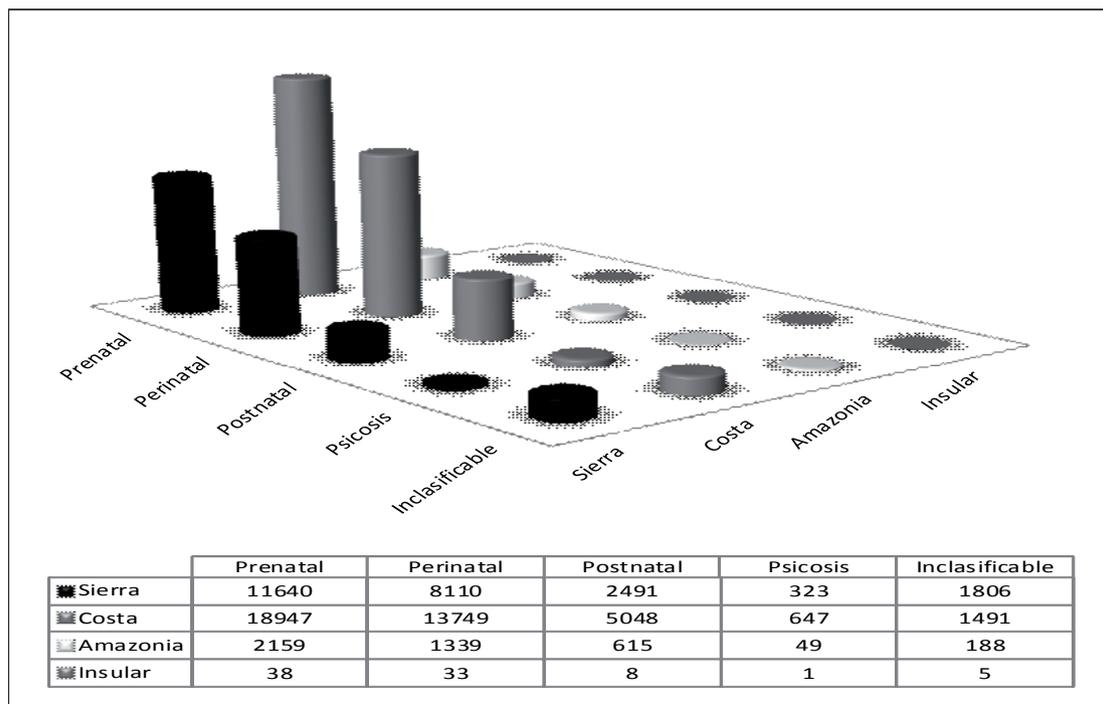
### Discusión

La discapacidad intelectual es un trastorno que produce un notable impacto en la vida de un individuo, su familia y la sociedad.<sup>7</sup>

La tasa por cada 100 habitantes obtenido en la presente investigación coincide con lo descrito en la literatura. Sin embargo, si se compara con un estudio reciente realizado en Taiwan a partir de un estudio muestral (0,31-0,39), existen diferencias estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ).<sup>8</sup>

El mayor porcentaje de visitas del genetista clínico en la región de la Costa con respecto al resto de las regiones se debe a que su densidad poblacional es mayor que en el resto de las regiones del país. Sin embargo, si se tiene en cuenta el total de personas con discapacidad por región del país, la Amazonía fue la más atendida desde el punto de vista genético. Estos resultados están en correspondencia con el número de individuos con discapacidad intelectual en los que se constató una causa prenatal.

**Figura 3.** Clasificación por grupos etiológicos de la discapacidad intelectual por regiones. República del Ecuador. Periodo junio 2009- diciembre 2010.



	Sierra	Costa	Amazonía	Insular
Prenatal	47,76 %	47,50 %	49,63 %	44,70 %
Perinatal	33,27 %	34,47 %	30,78 %	38,82 %
Postnatal	10,22 %	12,65 %	14,13 %	9,41 %
Psicosis	1,32 %	1,62 %	1,12 %	1,17 %
Inclasificable	7,41 %	3,73 %	4,32 %	5,88 %

Porcentaje en base al total de personas con discapacidad intelectual por regiones.

En la región de la Amazonía existen determinantes de salud de índole social, económica y biológica, que se observaron durante la investigación, que pudieran justificar la mayor necesidad de evaluación genética por los especialistas en esta zona. No existen programas de atención primaria de salud que den seguimiento al embarazo y a la salud del niño, se apreciaron inadecuadas condiciones de vida, desnutrición materna fetal, elementos perjudiciales a la salud que se incorporan en la alimentación porque forman parte de la idiosincrasia de la población, como la ingestión de bebidas alcohólicas, presente en una de sus bebidas predilectas “la chicha”. De igual modo se constató contaminación por agroquímicos de los principales recursos ambientales como la tierra y el agua. Todos estos elementos pudieran repercutir en la etiología de la discapacidad intelectual en esta región del país.

Es importante destacar que en la región de la Amazonía, donde específicamente se constató la etiología prenatal como la predominante en la

población de personas con discapacidad intelectual, se encuentra la mayor parte de las nacionalidades y pueblos indígenas del Ecuador.

En la literatura se describe que en un 50 % de los individuos con discapacidad intelectual la etiología de la misma se puede relacionar con factores prenatales, perinatales y postnatales, es decir, según el momento de la vida en que actuó el insulto. Este enfoque etiológico favorece la doble ventaja de una actuación preventiva y terapéutica precoz, así como conducir un adecuado proceso de asesoramiento genético.<sup>2,8-10</sup>

En la mayoría de los casos estudiados el factor causal operó antes del nacimiento del niño. Estos resultados alertan sobre la necesidad de profundizar en programas que den seguimiento a la salud materno fetal, incluso a la salud de los progenitores antes de la concepción para evitar la malnutrición materna, el uso y abuso de medicamentos, el uso de drogas durante la gestación, las infecciones durante el embarazo y poder clasificar el verdadero riesgo genético de la pareja de tener un

individuo con enfermedades genéticas que generen discapacidad, entre otras medidas.

### ***Agradecimientos***

Al pueblo ecuatoriano, especialmente a las familias de personas con discapacidad, quienes confiaron en nosotros y abrieron sus puertas para abordar este estudio en toda su integralidad. A la Vicepresidencia de la República del Ecuador, las Fuerzas Armadas, el

Ministerio de Salud Pública del Ecuador, organismos de ese país relacionados con la atención a personas con discapacidad, que garantizaron la logística del estudio. A la brigada cubana-ecuatoriana, médicos, psicopedagogos, asesores genéticos y militares, cuya experticia en el tema fue decisiva para la investigación. Al equipo de dirección de la investigación por la conducción que realizó del estudio.

---

### **Referencias bibliográficas**

1. M.I. Tejada. Retraso mental de origen genético. Presentación de la Red GIRMOGEN. Rev Neurol. 2006;42(Supl.1):S1-S6.
2. Colectivo de autores. Por la vida: Estudio psicopedagógico, social y clínico genético de la discapacidad. La Habana, Cuba: Editorial Abril;2001.
3. Retardo mental. [en línea] 2010 [fecha de acceso 2 de octubre de 2010]. URL disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos65/retraso-mental/retraso-mental.shtml>.
4. W. C. McMurray. Etiology of Mental Retardation. Can Med Assoc J. 1962;87(9):486-490.
5. Miriam Portuondo Sao, Araceli Lantigua Cruz, Roberto Lardoeyt Ferrer, Denia Tassé Vila. Caracterización etiológica del retraso mental en una población del municipio Marianao. Rev Cub Genet Comunit. 2007;1(1):20-4.
6. Araceli Lantigua Cruz, Miriam Portuondo Sao, Roberto Lardoeyt Ferrer, Estela Morales Peralta, Iris A. Rojas Betancourt, Fidel Moras Bracero. Instrumento de clasificación inicial de factores causales de retraso mental. [en línea] 2008 [fecha de acceso 1 de octubre de 2010]. URL disponible en: <http://www.files.sld.cu/genetica/files/2010/08/resultados-cientificos-2008.doc>.
7. Lin LP, Lin JD. Perspectives on intellectual disability in Taiwan: epidemiology, policy and services for children and adults. Curr Opin Psychiatry. 2011;24 (5):413-418.
8. María del Valle Torrado. Evaluación etiológica del retardo mental de origen genético. Algoritmo diagnóstico y nuevas técnicas moleculares. Arch Argent Pediatr. 2009;107(3):246-255.
9. Shevell MI. A 'global' approach to global developmental delay and intellectual disability? Dev Med Child Neurol. 2011;53(2):105-6.
10. al-Ansari A. Etiology of mild mental retardation among Bahraini children: a community-based case control study. Ment Retard. 1993;31(3):140-3.