

Caracterización de los eventos causales prenatales, perinatales y postnatales relacionadas con la discapacidad intelectual en la República del Ecuador.

Characterization of causal prenatal, perinatal and postnatal events related to intellectual disability in the Republic of Ecuador

Milton Jijón Arguello,^I Roberto Lardoeyt Ferrer,^{II} Cristina Aldaz Barreno,^{III} Yamilé Lozada Mengana,^{IV} Idarmis Jiménez Torres,^V Aida Jordán Hernández,^{VI} Emelia Icart Pereira,^{VII} Mercedes Gámez Fonseca.^{VIII}

Resumen

La discapacidad intelectual afecta del 1 al 3% de la población. Su etiología es heterogénea; aproximadamente un 47 % de los casos se deben a factores genéticos. Entre los principales grupos etiológicos que se han descrito se encuentran: la etiología prenatal genética, prenatal ambiental, prenatal inespecífica, perinatal, postnatal, psicosis e inclassificable. El objetivo de este trabajo fue determinar la frecuencia de personas con discapacidad intelectual en cada uno de los grupos etiopatogénicos según la clasificación de Guvtavson, y los eventos más frecuentes asociados a estos. Se realizó un estudio descriptivo transversal de base poblacional estudiando a 68 687 personas con discapacidad intelectual. El 12,65 % de los casos tuvieron una causa prenatal inespecífica, el 6,61 % una causa prenatal ambiental, el 28,45 % prenatal genética, el 33,82 % perinatal, el 11,88% postnatal y en el 1,48 % se diagnosticó algún evento psicótico. En el 5,08 % de los casos no se pudo precisar la causa.

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

Abstract

Intellectual disability affects from 1 % to 3 % of the population. Its etiology is a heterogeneous one, but approximately 47 % of all cases are due to genetic factors. Among the different etiologic groups described, prenatal genetic etiology, environmental prenatal, unspecific prenatal, perinatal, postnatal, psychosis and unclassifiable. The aim of this work was to determine the frequency of intellectually disabled persons in each of the etiopathogenesis groups following Guvtavson's classification, as well as the most frequent events associated to them. A descriptive cross-sectional demographic study was carried out studying 68 687 persons with intellectual disability. Out of them, 12,65% had an unspecific prenatal cause, 6,61 % a prenatal environmental cause, 28,45 % a prenatal genetic one, 33,82 % perinatal, 11,88 % postnatal and in 1,48 % of the cases a psychotic event was diagnosed; nevertheless, it was not possible to determine the cause for the remaining 5,08 %.

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

^I Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Genética. Hospital del Niño "Baca Ortiz". Quito. República del Ecuador.

^{II} Doctor en Ciencias Médicas. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba.

^{III} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Vicepresidencia de la República del Ecuador

^{IV} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Provincial de Genética Médica. Santiago de Cuba. Cuba

^V Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Provincial de Genética Clínica. Cienfuegos. Cuba

^{VI} Doctora en Ciencias en Psicopedagogía. Centro Psicopedagógico "Benjamín Moreno". La Habana. Cuba

^{VII} Doctora en Ciencias en Psicopedagogía. Centro Psicopedagógico "La Castellana". La Habana. Cuba

^{VIII} Doctora en Ciencias Médicas. Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Fisiología Clínica. Profesor Titular. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Cuba.

Introducción

La discapacidad intelectual (DI) es un trastorno que produce un notable impacto en la vida de un individuo, su familia y la sociedad. Fue definido por la Asociación Estadounidense de Deficiencia Mental como una significativa disminución de la función intelectual junto con un déficit de la conducta adaptativa que se manifiestan durante el desarrollo.¹ Se considera DI cuando el coeficiente intelectual (CI) está por lo menos 2 desvíos estándares por debajo de la media poblacional (CI< 70). Las conductas adaptativas se refieren a amplias áreas de acción, tales como: cuidados personales, desenvolvimiento en la vida diaria (uso del teléfono, dinero, transporte público, etc.) e interacción social. El período de desarrollo se considera desde el nacimiento hasta los 18 años.^{2,3}

Entre los principales grupos etiopatogénicos de la DI que se han descrito se encuentran: la etiología prenatal genética, prenatal ambiental, prenatal inespecífica, perinatales, postnatales, psicosis e inclasificable.²

En la presente investigación se detalla el comportamiento de los eventos causales dentro de los subgrupos etiopatogénicos: prenatal ambiental, prenatal inespecífico, perinatal, postnatal, psicosis e inclasificable, con el objetivo de determinar sus frecuencias en la población de personas con DI en un estudio realizado en la República del Ecuador en el periodo junio 2009- diciembre 2010.

Métodos

Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal de base poblacional en fase verificatoria, a través de una pesquisa activa casa a casa al universo de personas con DI de la República del Ecuador en sus cuatro regiones, como parte del estudio clínico-genético, psicopedagógico y social a las personas con discapacidad llevado a cabo por la Misión Solidaria del ALBA “Manuela Espejo”.

A continuación se define los eventos que caracterizan las diferentes categorías causales como variables de estudio.²

Se consideraron los pacientes con diagnóstico de enfermedades genéticas (Prenatal genético) y eventos teratogénicos (Prenatal ambiental) como factores causales de la DI. Personas con antecedentes familiares de DI, epilepsia y presencia de signos dismórficos (eventos prenatales inespecíficos).

Se estudiaron en el grupo etiopatogénico perinatal las siguientes variables: signos referidos de hipoxia constatados en documentos médicos legales, traumas perinatales, sepsis, prematuridad, entre otros.

Se definieron en el grupo etiopatogénico postnatal las siguientes variables: Infecciones del Sistema Nervioso

Central (SNC), otras infecciones y traumatismos, entre otros.

Se abordó la psicosis infantil fundamentalmente el Autismo Infantil primario por diagnóstico psiquiátrico.

Se identificaron los que aportaron datos insuficientes para un diagnóstico y los que teniendo todos los elementos en la anamnesis y en el examen físico necesarios para una definición diagnóstica no fue posible (inclasificable).

Los casos que lo requirieron fueron atendidos en sus propias casas por los genetistas clínicos. La información se llevó a una base de datos confeccionada por ingenieros de la Universidad de Ciencias Informáticas y especialistas del Centro Nacional de Genética Médica, de Cuba. Se calcularon porcentajes como principal estadígrafo descriptivo para variables cualitativas dicotómicas o politómicas.

Los pacientes fueron incluidos en el estudio previo consentimiento informado escrito, para recoger la información, la toma de muestras biológicas y fotografías.

Resultados

En la Tabla 1 se relaciona la frecuencia de los distintos grupos etiológicos en la población de personas con discapacidad intelectual de manera global.

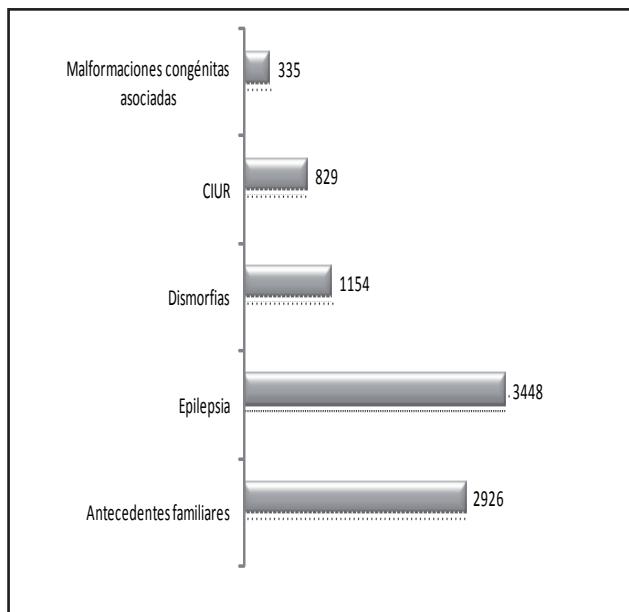
Tabla 1. Distribución de personas con discapacidad intelectual según las categorías etiológicas. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.

Categorías etiológicas	Número	Porcentaje	Porcentaje
Prenatal Genética	19 547	28,45	
Prenatal Ambiental	4 545	6,61	47,72
Prenatal Inespecífica	8 692	12,65	
Perinatal	23 231	33,82	33,82
Postnatal	8 162	11,88	11,88
Psicosis	1 020	1,48	1,48
Inclasificable	3 490	5,08	5,08
Total	68 687	100,0	100,0

La causa perinatal, seguida de la prenatal genética, y de la prenatal inespecífica, ocuparon los tres primeros lugares en la etiología de la discapacidad intelectual en la República del Ecuador.

En la figura 1 se muestra que la epilepsia y los antecedentes familiares, con un 39,66 % y 33,66 % respectivamente, representaron los eventos prenatales inespecíficos más comúnmente identificados en todas las regiones estudiadas, seguido de las dismorfias o anomalías menores.

Figura 1. Eventos prenatales inespecíficos en la discapacidad intelectual. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.



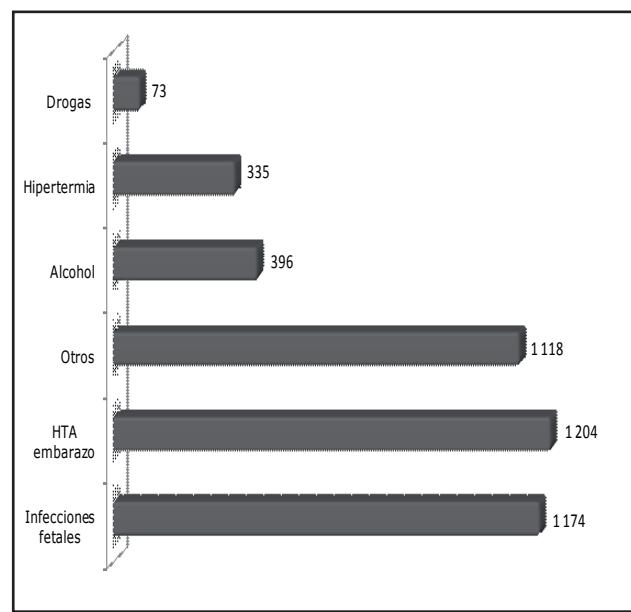
La tabla 2 muestra el porcentaje que representan los tres factores prenatales inespecíficos más frecuentes según el total de personas con discapacidad intelectual por región del país. Aproximadamente el 5% de individuos con DI de la región Serrana, estuvo relacionado con los antecedentes familiares de DI. La epilepsia predominó en la región Insular, al igual que los patrones dismórficos.

Tabla 2. Frecuencia de eventos prenatales inespecíficos por regiones del país.

Eventos prenatales inespecíficos	Sierra	Costa	Amazonía	Insular
Antecedentes familiares	4,69 %	4,04 %	3,81 %	2,35 %
Epilepsia	4,25 %	5,51 %	4,73 %	7,05 %
Dismorfias	1,76 %	1,56 %	2,25 %	2,35 %

En un total de 4 545 casos se relacionó la DI con una causa prenatal ambiental. De ellos, el 26,49 % de los casos se relacionó con hipertensión en el embarazo, y en el 25,83 % de los casos con infecciones fetales debido a teratógenos biológicos que provocaron alteraciones en el desarrollo embriofetal y dejaron secuelas en el Sistema Nervioso Central (SNC) (Figura 2).

Figura 2. Eventos prenatales ambientales en la discapacidad intelectual. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.



Leyenda: La categoría Otros se refiere a: ingestión de medicamentos de elevada teratogenicidad (categoría D), exposición a radiaciones ionizantes, ingestión de otras drogas como la Marihuana y la Cocaína, traumatismos fetales (síndrome del Feto Maltratado), otras enfermedades maternas crónicas durante el embarazo como la Diabetes Mellitus, etc.)

En el caso de las infecciones fetales que predominaron en este grupo etiológico, no fue posible precisar en todas ellas el agente causal, pero sí se obtuvo el antecedente de una fiebre muy alta y mantenida a punto de partida de una infección fetal. En la mayoría de estos casos, se asociaron con otras discapacidades usuales en las infecciones como la auditiva (sordera) y la visual (catarata).

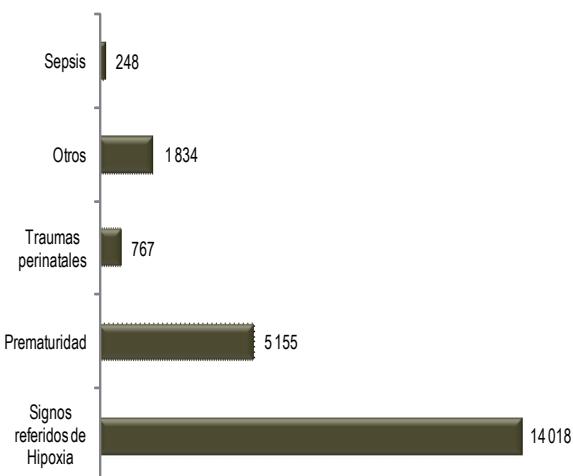
En el 8,71 % de los casos se obtuvo la información de ingestión de alcohol por la madre durante el embarazo, manifestándose como un síndrome Alcohólico Fetal o una exposición prenatal al alcohol.

En la tabla 3 se muestra el porcentaje que representaron las tres categorías etiológicas prenatales ambientales más frecuentes de acuerdo con el total de personas con discapacidad intelectual por cada región del país. El alcohol constituyó un factor de riesgo importante en la Amazonía y las infecciones fetales predominaron en el Oriente. Llama la atención que los trastornos hipertensivos durante el embarazo resultaron ser frecuentes en la región Insular.

Tabla 3. Frecuencia de eventos prenatales ambientales por regiones del país.

Eventos prenatales ambientales	Sierra	Costa	Amazonía	Insular
Alcohol	0,69 %	0,45 %	1,05 %	0,00 %
HTA gestacional	1,62 %	1,92 %	0,82 %	4,70 %
Infecções fetales	1,06 %	2,03 %	2,39 %	0,00 %

En la figura 3 se muestra que los eventos perinatales que predominaron en la discapacidad intelectual fueron los signos referidos de hipoxia (60,61 %).

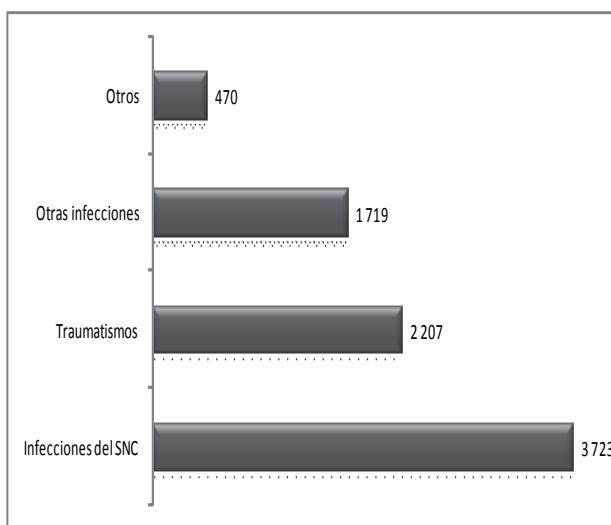
Figura 3. Eventos perinatales en la discapacidad intelectual. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.

En la tabla 4 se observan los factores perinatales más frecuentes por regiones del país, y el porcentaje que representa como posible factor causal de la DI en cada una de ellas, según la población de personas estudiadas. La hipoxia resultó frecuente y representó el 24,70 % de los casos estudiados en la región Insular. La prematuridad se manifestó en el 8,42 % en la Costa, y los traumas en el 1,12 % en la Sierra.

Tabla 4. Frecuencia de eventos perinatales por regiones del país.

Eventos perinatales	Sierra	Costa	Amazonía	Insular
Hipoxia	21,60 %	19,76 %	19,49 %	24,70 %
Prematuridad	6,23 %	8,42 %	6,13 %	8,23 %
Traumas	1,12 %	1,11 %	1,08 %	0,00 %

Entre las causas postnatales la meningitis ocupó el primer lugar (45,61 %) (Figura 4). El 21,06 % de todos los casos con DI de etiología postnatal, tuvieron infecciones independientemente del aparato o sistema de órganos.

Figura 4. Eventos postnatales en la discapacidad intelectual. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.

En la tabla 5 se resume el porcentaje que representan los tres eventos postnatales más frecuentes por regiones del país constatándose que las infecciones, constituyeron los factores etiológicos más frecuentes en la región Insular, las otras infecciones en la región del Oriente, y los traumas en la región de la Sierra.

Tabla 5: Frecuencia de eventos postnatales por regiones del país.

Eventos postnatales	Sierra	Costa	Amazonía	Insular
Meningitis	4,30 %	5,99 %	6,34 %	8,23 %
Otras infecciones	1,73 %	2,92 %	2,96 %	0,00 %
Traumas	3,61 %	2,93 %	3,56 %	0,00 %

Se diagnosticó el Autismo Típico en el 0,57 % de los casos. Aproximadamente en el 5 % de los pacientes no se pudo precisar una causa de la DI en el momento de la investigación. En la tabla 6 se muestran los resultados del grupo en el que la etiología fue inclasificable.

Tabla 6. Grupo Inclasificable. República del Ecuador. Periodo junio 2009-diciembre 2010.

Región	Número de casos donde faltan datos necesarios	Número de casos susceptibles de otros estudios	Total
Sierra	1 739	60	1 806
Oriente	171	15	188
Costa	1 381	99	1 491
Insular	5	0	5
Total	3 296	174	3 490

Discusión

La mayoría de los diagnósticos genéticos y no genéticos realizados en esta investigación, se sustentan en la observación clínica, e interrogatorio.² De esta manera se emitió un diagnóstico en el 82,27 % de los casos. Se requiere un segundo momento de la investigación para profundizar en la etiología de la DI en el 8 % de los casos aproximadamente.

En la categoría prenatal inespecífico, los antecedentes familiares, y la epilepsia fueron los eventos asociados más frecuentes. Los antecedentes familiares como único hallazgo en los casos de DI de causa no precisada, abre las puertas hacia la búsqueda de genes autosómicos y ligados al cromosoma X responsables de DI no sindrómico. El número de genes que se identifican en la discapacidad intelectual ligados al cromosoma X que codifican la secuencia aminoácida de proteínas que participan en la maduración del SNC, es cada vez mayor.^{4,5}

Cabe destacar que la epilepsia influye más en el origen de la DI cuanto menor es la edad del niño. El pronóstico es sombrío para la persona que padece de convulsiones, generalmente evoluciona normalmente solo el 20 % de ellos.⁶ La Encefalopatía Epiléptica es una condición en la que se presume que las anomalías epilépticas, por ellas mismas, contribuyen al disturbio progresivo de la función cerebral, y por tanto provocan un déficit intelectual.⁶

La presencia de dismorfias o anomalías menores en un individuo con DI nos indica un evento prenatal cuya naturaleza genética o ambiental no se puede precisar y sugiere la necesidad de futuras investigaciones clínicas con el uso de complementarios genéticos basados en la alta tecnología para dilucidar posibles síndromes genéticos.

La presencia de dismorfismos en pacientes con DI de causa no precisada abre las puertas hacia otras investigaciones genéticas. La detección de rearreglos subteloméricos e intersticiales a través de técnicas de citogenética molecular y estudios imagenológicos

como la Resonancia Magnética Nuclear funcional, podrían ayudar a dilucidar la causa en un mayor porcentaje de estos casos.⁷

En la etapa perinatal, existe vulnerabilidad del cerebro a los diferentes factores tanto biológicos como ambientales que interfieren con el desarrollo normal de las estructuras y la organización de sus funciones, que pueden interrumpir la secuencia de eventos propios del desarrollo y determinar la presencia de una alteración neurológica de diversas severidades y diferentes expresiones. Los signos referidos de hipoxia fue el evento que más se relacionó con la presencia de DI en esta etapa de la vida. La hipoxia perinatal es una agresión al feto o al recién nacido debido a la falta de oxígeno general o en diversos órganos que puede contribuir a la aparición de parálisis cerebral y discapacidad intelectual.⁹ De igual modo, en el estudio resultó un posible factor etiológico de DI la prematuridad. Diferentes estudios epidemiológicos sitúan a la prematuridad entre las causas más frecuentes de discapacidades de origen cerebral, afectando a 1 por cada 1 000 nacimientos.¹⁰ Estos resultado pudieran estar relacionados con una deficitaria atención prenatal y perinatal.

Al analizar las causas de DI en la etapa postnatal la infección del SNC (Meningitis), ocupó el primer lugar. Estudios epidemiológicos precisan que dos de cada 10 000 recién nacidos padecen de esta infección bacteriana, dejando como secuela una discapacidad intelectual de diferentes grados. Este riesgo se incrementa cuando ocurren infecciones recurrentes debido a una inmunodeficiencia o alteraciones anatómicas del SNC.¹¹

Una categoría etiológica especial en la discapacidad intelectual lo constituye el autismo primario, definido como un trastorno del desarrollo permanente y profundo que afecta a la comunicación, imaginación, planificación y reciprocidad emocional. Los síntomas en general son incapacidad de interacción social, aislamiento, estereotipias (movimientos incontrolados de alguna extremidad, generalmente las manos).¹² En el 100 % de los casos reportados en la investigación se realizó el diagnóstico por un especialista en Psiquiatría Infantil.

Generalmente se asocia el autismo a discapacidad intelectual, pero no todos los niños autistas tienen comprometido sus procesos cognitivos. Las estadísticas marcan que un tercio de los pacientes no presentan alteraciones de ésta función cortical superior, es el caso de los niños con síndrome Asperger; mientras que las dos terceras partes registran un C.I. menor a 70. Se conoce que las posibilidades de evaluar a un niño autista es en la mayoría de los casos imposible, por

ausencia de palabras, por esta razón es la evaluación del lenguaje espontáneo la forma más adecuada de testeo, para evitar ponerlos en situaciones que limiten su producción.¹²

Concluimos que en la mayoría de los casos estudiados se precisó la causa de la discapacidad intelectual demostrándose la efectividad del instrumento de recogida de datos aplicado. El mayor porcentaje de

estas causas son de naturaleza ambiental o exógena, 100 % prevenibles, de manera que, una atención adecuada sobre factores como la epilepsia, la Hipertensión Arterial gestacional, los signos referidos de hipoxia y la infección postnatal del Sistema Nervioso Central, podrían lograr una disminución en la frecuencia de este tipo de discapacidad.

Referencias bibliográficas

1. 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.
2. Colectivo de autores. Por la vida: Estudio psicopedagógico, social y clínico genético de la discapacidad. La Habana: Editorial Abril; 2001.
3. Tortosa, L., García-Molina, C., Page, A., Ferreras, A. Ergonomía y discapacidad. Valencia: Instituto de Biomecánica de Valencia. (IBV); 2008. ISBN 84-923974-8-9.
4. Moeschler JB, Shevell M and the Committee on Genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation developmental delays. *Pediatrics.* 2006;17:2304-2316.
5. Pietro Chiurazzi, Charles E Schwartz, Jozef Gecz, Giovanni Neri. XLMR genes: update 2007. *European Journal of Human Genetics.* 2008;16:422-434.
6. Desiderio Pozo Lauzan, Albia Pozo Alonso. Nuevo enfoque conceptual de la epilepsia. *Rev Cubana Pediatr.* [en línea] 2001 [fecha de acceso 1 de noviembre de 2010]; 73(4). URL disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-5312001000400005&lng=es&nrm=iso.
7. M. Guitart-Feliubadaló, A. Brunet-Vega, S. Villatoro-Gómez, N. Baena-Díez, E. Gabau-Vila. Causas cromosómicas que originan el retraso mental: alteraciones cromosómicas diagnosticables en el paciente. *Rev Neurol.* 2006;42(Supl. 1): S21-S26.
8. M.I. Tejada. Retraso mental de origen genético. Presentación de la Red GIRMogen. *Rev Neurol.* 2006;42 (Supl. 1): S1-S6.
9. Romero Esquiliano Gabriela, Méndez Ramírez Ignacio, Tello Valdés Armando, Torner Aguilar Carlos A. Daño neurológico secundario a hipoxia isquemia perinatal. *Arch. Neurocienc.* [en línea] 2004 [fecha de acceso 7 de diciembre de 2009]; 9(3). URL disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-47052004000900005&lng=es.
10. Uberos F J. Morbilidad asociada a la prematuridad. [en línea] 2009 [fecha de acceso 7 de diciembre de 2009]. URL disponible en: <http://www.sepeap.org/archivos/revisiones/neonatologia/prematuridad.htm>.
11. Marc Tebruegge and Nigel Curtis. Epidemiology, Etiology, Pathogenesis, and Diagnosis of Recurrent Bacterial Meningitis. *Clin Microbiol Rev.* 2008;21(3): 519-537.
12. Mendilharsu, C. Prenatal and perinatal factors in the etiology of autism. *Pediatrics.* 1991;87:761-766.