

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Colección
GUÍAS PROFESIONALES



Queda prohibida, salvo excepción prevista en la ley, cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública y transformación de esta obra sin contar con autorización de los titulares de la propiedad intelectual. La infracción de los derechos mencionados puede ser constitutiva de delito contra la propiedad intelectual (arts. 270 y sigs. Código Penal). El Centro Español de Derechos Reprográficos (www.cedro.org) vela por el respeto de los citados derechos.

DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

Carlos de Pablo-Blanco Jorge
María Josefa Rodríguez Román



Consulte nuestra página web: **www.sintesis.com**
En ella encontrará el catálogo completo y comentado

Ilustraciones de portada realizadas por el Taller de creatividad de la Fundación Esfera

© Carlos de Pablo-Blanco Jorge
María Josefa Rodríguez Román

© EDITORIAL SÍNTESIS, S. A.
Vallehermoso, 34. 28015 Madrid
Teléfono: 91 593 20 98
www.sintesis.com

ISBN: 978-84-1357-032-7
Depósito Legal: M-19.538-2020

Impreso en España. Printed in Spain

Reservados todos los derechos. Está prohibido, bajo las sanciones penales y el resarcimiento civil previstos en las leyes, reproducir, registrar o transmitir esta publicación, íntegra o parcialmente, por cualquier sistema de recuperación y por cualquier medio, sea mecánico, electrónico, magnético, electroóptico, por fotocopia o cualquier otro, sin la autorización previa por escrito de Editorial Síntesis, S. A.

Índice

<i>Prólogo</i>	7
1. <i>Introducción</i>	9
1.1. Evolución del concepto	9
1.2. Concepto y clasificación actual	10
1.3. Principios básicos: normalización, integración, inclusión y autodeterminación	16
1.4. Modelo de calidad de vida	25
1.5. Derechos de las personas con discapacidad intelectual	28
1.6. Prevalencia	33
Resumen	36
Exposición de tres personas con diferentes necesidades de apoyo	38
Preguntas de autoevaluación	43
2. <i>Etiología</i>	47
2.1. Factores etiológicos	47
2.2. Clasificación etiológica actual	49
Resumen	62
Exposición de tres personas con diferentes necesidades de apoyo	63
Preguntas de autoevaluación	65
3. <i>Planificación de apoyos</i>	67
3.1. Los planes de apoyo individualizados	67
3.1.1. Evaluación de las necesidades de apoyo	67

3.1.2. Determinación de apoyos	70
3.2. La planificación centrada en la persona	85
3.3. Enfoque centrado en la persona y la familia	91
3.4. El apoyo activo	93
Resumen	96
Exposición de tres personas con diferentes necesidades de apoyo	98
Preguntas de autoevaluación	110
4. <i>Alteraciones del comportamiento</i>	113
4.1. Definición y tipología	113
4.2. Evaluación funcional multicomponente	118
4.3. Apoyo conductual positivo	127
Resumen	136
Exposición de tres personas con diferentes necesidades de apoyo	138
Preguntas de autoevaluación	150
5. <i>Salud mental en personas con discapacidad intelectual</i>	153
5.1. Trastornos psicopatológicos	153
5.1.1. Trastornos de ansiedad	155
5.1.2. Trastornos del estado de ánimo	161
5.1.3. Trastornos psicóticos	167
5.1.4. Otros trastornos	169
5.2. Evaluación psiquiátrica	173
5.3. Consideraciones psicofarmacológicas	176
Resumen	177
Exposición de tres personas con diferentes necesidades de apoyo	180
Preguntas de autoevaluación	186
<i>Solucionario</i>	189
<i>Bibliografía</i>	191

2

Etiología

2.1. Factores etiológicos

La discapacidad intelectual se define por la coexistencia entre un conjunto de elementos, algunos de los cuales derivan del propio individuo, mientras que otros se asocian al contexto y los apoyos que este proporciona. No se trata de una condición estable, sino que puede ir evolucionando a lo largo del tiempo en el desarrollo de la continua interacción entre la persona y su entorno. De hecho, la definición actual de la discapacidad intelectual nos muestra los numerosos posibles factores etiológicos que pueden verse implicados en el origen de esta condición.

Resulta necesario identificar los factores etiológicos de la discapacidad intelectual para diseñar grupos normativos con fines de investigación, desarrollar y clarificar los sistemas de clasificación con un respaldo empírico necesario y, por último, permitir actuaciones preventivas frente a posibles problemas de salud asociadas a determinadas etiologías. Para los familiares puede ser útil para contactar y recibir el apoyo de otras personas con una situación similar, así como para conocer y prever problemas de salud o comportamentales específicos asociados al trastorno. Del mismo modo que la etiología de la discapacidad se considera resultado de la interacción de diversos factores causales, los esfuerzos preventivos deben orientarse a los distintos factores de riesgo presentes y a las interacciones entre los mismos.

La etiología es un constructo multifactorial compuesto de cuatro categorías de factores de riesgo que interactúan en el tiempo a lo largo de la vida y de generación en generación. Por tanto, esta clasificación

tiene en cuenta dos variables: el factor causal del trastorno y el momento de aparición. Tal y como se muestra en la figura 2.1, en relación con los factores causales, se establecen los siguientes cuatro grupos principales:

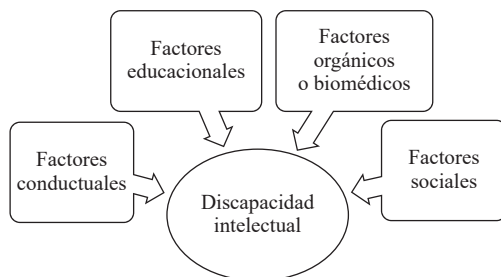


Figura 2.1. Posibles causas de la discapacidad intelectual

- Factores biomédicos: referidos a aquellos procesos orgánicos como alteraciones genéticas y nutricionales.
- Factores sociales: referidos a aspectos relacionados con la interacción social y familiar, como la estimulación del niño y la respuesta del adulto.
- Factores conductuales: referidos a posibles conductas potencialmente causantes como el abuso de sustancias en el embarazo o acciones peligrosas.
- Factores educativos: referidos a los apoyos provistos que favorezcan el desarrollo.

En lo que se refiere al momento de aparición se subdividen las causas en tres grupos:

- Prenatales: referidos a aquellos factores presentes antes del nacimiento.

- Perinatales: referidos a aquellos factores presentes durante o alrededor del parto.
- Postnatales: referidos a aquellos factores que aparecen tras el nacimiento.

Dentro de los factores prenatales se habla de factores genéticos referidos a aquellos que vienen determinados por la carga genética que aportan ambos padres, mientras que los factores congénitos se refieren a factores prenatales no hereditarios que sobrevienen durante el embarazo.

2.2. Clasificación etiológica actual

Los factores etiológicos de la discapacidad intelectual en relación con el momento de aparición se engloban en prenatales, perinatales y postnatales.

Dentro de las causas prenatales se encuentran los trastornos cromosómicos, los trastornos sindrómicos, los errores congénitos del metabolismo, los trastornos de la formación del cerebro y las influencias ambientales. Algunos trastornos cromosómicos se asocian a los cromosomas sexuales (por ejemplo, síndrome X Frágil, síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter, etc.) y otros a los autosomas (por ejemplo, síndrome de Down, síndrome de Lejeune, síndrome de Williams, síndrome de Prader Willie, síndrome de Angelman, etc.). Con respecto a los trastornos sindrómicos se pueden diferenciar los trastornos neurocutáneos, como la esclerosis tuberosa de Bourneville; los trastornos musculares, como la distrofia miotónica de Steinert; o los trastornos craneofaciales, como el síndrome de Apert. Por otro lado, los errores congénitos del metabolismo pueden afectar al metabolismo de aminoácidos, hidratos de carbono, mucopolisacáridos o ácidos nucleicos (por ejemplo, el síndrome de Lesch-Nyhan). En cuanto a las influencias ambientales destacamos el síndrome de alcohol fetal. Las causas prenatales más frecuentes de la discapacidad intelectual, según la clasificación etiológica actual aparecen señaladas en el cuadro 2.1.

CUADRO 2.1. *Principales causas prenatales de la discapacidad intelectual*

Trastornos cromosómicos	<ul style="list-style-type: none"> – Autosomas: trisomía 21 (<i>síndrome de Down</i>), trisomía 13 (<i>síndrome de Patau</i>), trisomía 18 (<i>síndrome de Edwards</i>), <i>síndrome de Lejeune</i> (maullido del gato). – Asociado al cromosoma X: <i>síndrome de X-frágil</i>. – Otros trastornos del cromosoma X: <i>síndrome XO</i> (Turner), <i>síndrome XXY</i> (Klinefelter) y <i>síndrome XYY</i>.
Trastornos sindrómicos	<ul style="list-style-type: none"> – Trastornos neurocutáneos: <i>esclerosis tuberosa de Bourneville</i>, <i>neurofibromatosis o enfermedad de von Recklinghausen</i>, <i>síndrome de Sturges-Weber</i>. – Trastornos musculares: <i>distrofia miotónica de Steinert</i>. – Trastornos oculares. – Trastornos craneofaciales: <i>síndrome de Apert</i>. – Trastornos esqueléticos. – Otros síndromes: <i>síndrome de Prader-Willie</i>.
Errores congénitos del metabolismo	<ul style="list-style-type: none"> – Trastornos del metabolismo de los aminoácidos: fenilcetonuria, enfermedad de orina “jarabe de arce”. – Trastornos del metabolismo de los hidratos de carbono: galactosemia. – Trastornos del metabolismo de los mucopolisacáridos: <i>síndrome de Hurler</i>. – Trastornos de los mucolípidos. – Trastornos del ciclo de la urea. – Trastornos de los ácidos nucleicos (<i>síndrome de Lesch-Nyhan</i>). – Trastornos del metabolismo del cobre. – Trastornos mitocondriales. – Trastornos peroxisomales.
Trastornos del desarrollo y de la formación del cerebro	<ul style="list-style-type: none"> – Defectos del cierre del tubo neural: anencefalia, espina bífida, encefalocele. – Defectos en la formación del cerebro: hidrocefalia. – Defectos en la migración celular. – Defectos intraneuronales. – Defectos cerebrales adquiridos. – Microcefalia primaria.

[.../...]

CONT. CUADRO 2.1

Influencias ambientales	<ul style="list-style-type: none"> – Malnutrición intrauterina. – Drogas, toxinas y teratógenos: talidomida, trimetadona, fenitoina, alcohol. – Enfermedades maternas: varicela, diabetes mellitus, hipotiroidismo. – Irradiación durante el embarazo.
Otras	<ul style="list-style-type: none"> – Desconocidas.

Dentro de las causas perinatales encontramos trastornos intrauterinos y trastornos neonatales. Las causas perinatales más frecuentes de la discapacidad intelectual, según la clasificación etiológica actual propuesta por la AAIDD, se muestran en el cuadro 2.2.

CUADRO 2.2. *Principales causas perinatales de la discapacidad intelectual*

Trastornos intrauterinos	<ul style="list-style-type: none"> – Insuficiencia placentaria aguda: toxemia de embarazo. – Insuficiencia placentaria crónica: retraso del crecimiento intrauterino, postmaduridad. – Parto y alumbramiento anómalos: prematuridad, accidentes del cordón umbilical, traumatismo obstréctico. – Gestación múltiple.
Trastornos neonatales	<ul style="list-style-type: none"> – Encefalopatía isquémica hipóxica. – Hemorragia intracraneal. – Hidrocefalia post-hemorrágica. – Leucomalacia periventricular. – Crisis neonatales. – Alteraciones respiratorias. – Infecciones: septicemia, meningitis, herpes simple, VIH, rubéola, sífilis, toxoplasmosis. – Traumatismo craneal en el nacimiento. – Trastornos metabólicos: hipotiroidismo, hipoglucemia. – Trastornos nutricionales.

En cuanto a las causas postnatales, se destacan las siguientes: lesiones craneales, infecciones, trastornos de mielinización, trastornos degenerativos, trastornos epilépticos, trastornos tóxico-metabólicos, malnutrición y privación ambiental. Como ejemplo de los trastornos degenerativos señalamos el síndrome de Rett y en relación con los convulsionantes el síndrome de West y el de Lennox-Gastaut, por su mayor frecuencia. Las causas perinatales más frecuentes de la discapacidad intelectual, según la clasificación etiológica actual propuesta por la AAIDD, se muestran en el cuadro 2.3.

CUADRO 2.3. *Principales causas postnatales de la discapacidad intelectual*

Lesiones craneales	<ul style="list-style-type: none"> – Conmoción cerebral. – Contusión craneal. – Hemorragia intracraneal. – Subaracnoidea. – Parenquimatosa.
Infecciones	<ul style="list-style-type: none"> – Encefalitis. – Meningitis. – Infecciones por hongos. – Infecciones parasitarias. – Infecciones víricas lentas o persistentes.
Trastornos de mielinización	<ul style="list-style-type: none"> – Trastornos post-infecciosos. – Trastornos post-inmunización. – <i>Enfermedad de Schilder</i>.
Trastornos degenerativos	<ul style="list-style-type: none"> – Trastornos sindrómicos: <i>síndrome de Rett</i>. – Polidistrofias. – Trastornos de los ganglios basales: <i>enfermedad de Huntington, enfermedad de Parkinson</i>. – Leucodistrofia. – Tipo de comienzo tardío. – Trastornos de los esfingolípidos: <i>enfermedad de Tay-Sachs</i>. – Otros trastornos de lípidos.

CONT. CUADRO 2.3

Trastornos epilépticos	<ul style="list-style-type: none"> – Espasmos infantiles. – Epilepsia mioclónica. – <i>Síndrome de Lenox-Gastaut</i>. – <i>Síndrome de West</i>. – Epilepsia focal progresiva (<i>Rasmussen</i>). – Estados epilépticos inducidos por lesión cerebral.
Trastornos tóxico- metabólicos	<ul style="list-style-type: none"> – Encefalopatía tóxica aguda. – <i>Síndrome de Reye</i>. – Intoxicaciones: plomo, mercurio. – Trastornos metabólicos: deshidratación, isquemia cerebral, anoxia aerebral, hipoglucemia.
Malnutrición	<ul style="list-style-type: none"> – Proteínas-calorías: <i>Kwashiorkor</i>. – Alimentación intravenosa prolongada.
Deprivación ambiental	<ul style="list-style-type: none"> – Desventajas psicosociales. – Negligencia y abuso infantil. – Deprivación sensorial social crónica.

En cada uno de los síndromes se puede diferenciar el genotipo y el fenotipo. Así mismo, el fenotipo puede diferenciarse entre fenotipo físico y comportamental. El genotipo representa la composición genética del organismo, es decir, el conjunto particular de genes que posee. El fenotipo es la expresión del genotipo en función de un determinado ambiente. Los rasgos fenotípicos incluyen tanto rasgos físicos como conductuales. El fenotipo comportamental hace referencia a las características de la conducta de la persona asociadas a un síndrome específico con una base etiológica genética y se refiere a patrones conductuales, rasgos de personalidad y características cognitivas y emocionales.

A continuación, se presentan algunos de los síndromes más frecuentes asociados a discapacidad intelectual. En cada síndrome se reflejan algunos de los rasgos fenotípicos más representativos de cada uno, tanto físicos como comportamentales. La aparición de estas características es variable, siendo algunas cien por cien consistentes, por lo que se dan en

todos los casos, otras con una frecuencia de aparición elevada y otras que pueden aparecer o no asociadas con una frecuencia de aparición variable.

Los principales síndromes prenatales autosómicos y sus rasgos fenotípicos más destacables son:

- *Síndrome de Down*: como fenotipo físico neurológico muestran cabeza pequeña; ojos almendrados rasgados hacia arriba; cuello corto; orejas pequeñas; lengua que tiende a salir de la boca; manos y pies pequeños; estatura baja; tono muscular debilitado; apnea del sueño; dificultades auditivas; problemas visuales; defectos cardíacos y discapacidad intelectual en diversos grados. El perfil cognitivo conductual se caracteriza por conductas de desinhibición; resistencia al cambio y persistencia de conductas; conductas colaboradoras, afectividad y sociabilidad.
- *Síndrome de Lejeune*: como fenotipo físico neurológico se caracterizan por bajo peso al nacer; crecimiento lento; microcefalia; quijada pequeña; micrognatia; inclinación de los ojos hacia abajo; orejas de implantación baja o forma anormal; fusión o formación parcial de membranas en los dedos de las manos o pies, malformaciones cardíacas y renales; importante retardo psicomotor y discapacidad intelectual grave. En referencia al fenotipo cognitivo conductual aparece sonido característico del llanto; hiperactividad; conductas autolesivas graves; obsesión por determinados objetos; miedos y timidez excesiva.
- *Síndrome de Williams*: en el fenotipo físico neurológico destacan facies características (alargamiento de facciones; caballete nasal bajo; mayor distancia entre nariz y boca); cara estrecha y rasgos prominentes; frecuentes problemas cardiovasculares y discapacidad intelectual en diversos grados. En el fenotipo cognitivo conductual señalamos desinhibición social; excesiva atención al adulto; trastornos de la alimentación; hipersensibilidad a los ruidos; obsesión por actividades, objetos o temas; facilidad para comprender el estado mental de sus interlocutores; comportamiento inusualmente alegre y tranquilo ante desconocidos; arrebatos de mal humor impredecibles; dificultades en el lenguaje y tendencia a la soledad.

- *Síndrome de Prader Willie*: como fenotipo físico neurológico destacan cráneo dolicocefálico (alargado y estrecho); ojos almendrados; boca triangular; estrabismo; manos y pies pequeños; baja estatura; hipogonadismo; hiperpigmentación de la piel; obesidad; bajo tono muscular; dificultades en la alimentación; problemas endocrinos; trastornos del sueño; hiperfagia y discapacidad intelectual no siempre presente y con diversos grados de afectación. En el fenotipo cognitivo conductual encontramos como características conductas autolesivas (pellizcado y rasgado de la piel, golpearse la cabeza); ansiedad por necesidades primarias (comida, colección de objetos); conductas desafiantes (oposición, rabetas) e hipersomnia diurna.
- *Síndrome de Angelman*: en el fenotipo físico neurológico encontramos microcefalia; occipucio plano; aparición de crisis epilépticas; movimientos atáxicos; lengua y mandíbula sobresaliente con dientes separados; micropigmentación; retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual moderada o severa. En el fenotipo cognitivo conductual destacamos déficit en la capacidad expresiva verbal no así la no verbal; hiperactividad; estereotipias de aleteo y palmadas; búsqueda frecuente de interacciones físicas y sociales; apariencia alegre; estallidos de risa descontextualizada; insomnio de conciliación y de mantenimiento; conducta destructiva nocturna e interés en la música y objetos brillantes y reflectantes.
- *Síndrome de Cornelia de Lange*: en el fenotipo físico neurológico destacamos microcefalia; dismorfia facial (cejas arqueadas con sinofridia); pestañas largas; micronagtia y extremos de la boca hacia abajo; manos y pies de pequeño tamaño; baja estatura; hirsutismo; crisis epilépticas; pérdida de audición; deambulación tardía; dificultades en la adquisición del lenguaje y retraso en el desarrollo de habilidades motoras finas y gruesas. En el fenotipo cognitivo conductual señalamos rasgos autistas (déficit social, rigidez cognitiva, hiporeactividad sensorial a estímulos sonoros); falta de atención; conductas autolesivas (morderse los dedos); estereotipias autoestimulatorias; alta aparición de trastornos de conducta heteroagresiva; y conductas estimulatorias.

- *Síndrome Velo-Cardio-Facial*: en el fenotipo físico neurológico encontramos dismorfia facial con nariz prominente de punta ancha e hipoplasia de narinas; fisuras palpebrales estrechas; comisuras labiales descendidas; orejas dismórficas; dedos largos y finos; alta presencia de anomalías congénitas cardiovasculares; baja estatura; retraso en el desarrollo; discapacidad intelectual; especial dificultad en las funciones ejecutivas; trastornos de articulación; alteraciones del lenguaje a todos los niveles (fonológico, semántico, morfosintáctico y del discurso) e hipotonía motora en la infancia. Con respecto al fenotipo cognitivo conductual, señalamos las dificultades en la interacción social; desórdenes bipolares, ansiosos y de atención y alta prevalencia de esquizofrenia y trastornos de personalidad
- *Síndrome de Smith Lemly Optiz*: en el fenotipo físico neurológico destacamos el estrechamiento palpebral; microcefalia, ptosis palpebral; micrognatia; nariz corta; orejas grandes de implantación baja; sindactilia dedos 2 y 3 de los pies; alteraciones de los genitales externos en varones; retraso en el desarrollo; discapacidad intelectual; déficit en el desarrollo del lenguaje; alteraciones del sueño; déficit de atención e hiperactividad sensorial (visual, auditiva, táctil). En el fenotipo cognitivo conductual destacamos autoleSIONES; movimientos estereotipados; comportamientos ritualistas e irritabilidad. En muchos casos presentan manifestaciones conductuales dentro del espectro autista.
- *Síndrome de Rubinstein-Tayli*: en el fenotipo físico neurológico encontramos baja estatura; cabeza pequeña; cejas arqueadas; pestañas largas; fisuras palpebrales descendentes; micrognatia; nariz prominente; sonrisa poco habitual con ojos prácticamente cerrados; anomalías oculares; anomalías cardíacas; anomalías cutáneas; hipermovilidad articular; estreñimiento; pulgares y dedos de los pies anchos y dientes incisivos de cúspide en forma de garra; retraso en el desarrollo; discapacidad intelectual; déficit en el desarrollo del lenguaje; hipotonía y retraso en el desarrollo motor. Como fenotipo cognitivo conductual destacamos cambios habituales de humor y comportamientos obsesivos compulsivos.

- *Síndrome Smith Magenis*: en el fenotipo físico neurológico señalamos baja estatura; braquicefalia; cara ancha y cuadrada; hipoplasia medifacial y raíz nasal ancha y aplanada (aspecto querubinoide); ojos hundidos; cejas gruesas; micrognatia; orejas de implantación baja o displásicas; labio superior revertido y anomalías dentales; manos y pies cortos y anchos; retraso en el desarrollo; discapacidad intelectual; retraso en la adquisición del lenguaje expresiva; voz con tonalidad hipernasal, ronca y grave; bajo tono muscular, distractibilidad, trastornos del sueño (dificultades de conciliación, ciclos cortos, estados de vigilia durante la noche y somnolencia durante el día); convulsiones y estreñimiento. En el fenotipo cognitivo conductual destacamos los comportamientos repetitivos y estereotipados; conductas autoagresivas (golpearse cabeza, arrancarse las uñas, rechinado de dientes); tendencia a introducir objetos en los orificios del cuerpo; conducta de autoabrazo de forma espasmódica y personalidad extrovertida.

Los principales síndromes prenatales no autosómicos y sus rasgos fenotípicos más destacables son:

- *Síndrome de X-Frágil*: su fenotipo físico y neurológico se caracteriza por cara alargada; macrocefalia; orejas grandes; articulaciones flexibles; pie plano; frente prominente y macroorquidismo. En el fenotipo cognitivo conductual se pueden destacar trastornos de atención; hiperactividad; ansiedad; problemas en el procesamiento del lenguaje; ecolalias; hipersensibilidad ambiental; rigidez mental; dificultad para comprender las señales sociales de otras personas; impulsividad; timidez; escaso contacto físico o contacto selectivo; presencia de conductas auto o heteroagresivas; ansiedad ante situaciones nuevas; escaso contacto ocular; conductas de perseveración y estereotipias en situaciones de excitación.
- *Síndrome de Klinefelter*: su fenotipo físico y neurológico destaca por presentar estatura alta y cuerpo musculado; caderas anchas; ginecomastia; huesos débiles; menor nivel de energía; menor vello facial y corporal; testículos y pene de menor tamaño; esterilidad; discapacidad intelectual leve o inteligencia límite o normal;

déficits de atención e hiperactividad. Como fenotipo cognitivo conductual muestran déficits en el control de los impulsos; conductas desafiantes y heteroagresividad.

- *Síndrome de XYY*: como fenotipo físico y neurológico destaca la elevada estatura; dificultades de funcionamiento motor; hipotonía; problemas músculo esqueléticos, hipertelorismo; discapacidad intelectual leve o inteligencia límite o normal; déficits de atención e hiperactividad. Dentro de su fenotipo cognitivo conductual podemos destacar los déficits en el control de los impulsos; aparición de conductas desafiantes y heteroagresividad.
- *Síndrome de Bourneville*: su fenotipo físico neurológico se caracteriza por tumoraciones en cerebro, piel y en menor medida riñones, corazón, ojos, huesos e hígado; calcificaciones intracraneales y zonas de hipodensidad en determinadas regiones del cerebro; labio leporino; paladar ojival; escoliosis; asimetría de miembros inferiores; discapacidad intelectual de diversa afectación; trastornos del sueño; hiperactividad y lenguaje pobre y repetitivo. Como fenotipo conductual presentan conductas auto y heteroagresivas y rasgos autistas entre un 17 y 58 %.
- *Síndrome de Sturge-Weber*: como fenotipo físico y neurológico se caracterizan por angiomas dérmicos en la zona facial (color rojo vinoso); calcificaciones corticales y subcorticales en la cavidad hemicraneal homolateral al angioma facial; crisis convulsivas focales en el hemisferio contralateral al lado del angioma; En el 90 % de los casos discapacidad intelectual en grado variable relacionado con la frecuencia de crisis y calcificaciones intracraneales. Como fenotipo conductual aparecen con frecuencia dificultades en las habilidades sociales y manejo de las relaciones; problemas de conducta; conductas autistas; TDAH; conductas de oposición desafiante y una mayor presencia de depresión.
- *Síndrome de Steinert*: como fenotipo físico neurológico encontramos miotonía; distrofia; afectación de los músculos de la cara (dificultad en la expresión mímica); ptosis; los antebrazos, manos piernas y pies (afectación distal); afectación cardíaca; cataratas; afectaciones del aparato digestivo (trastornos de deglución); otros trastornos del metabolismo y discapacidad intelectual no siempre

- presente y de grado variable. Como fenotipo conductual puede haber una mayor incidencia de trastornos del sueño y depresión.
- *Síndrome de Apert*: como fenotipo físico neurológico encontramos cara triangular con frente ancha y barbilla estrecha; escasa protuberancia occipital; cráneo aplanado; ojos protuberantes; paladar ojival; acrocefalia secundaria; hipertelorismo; proptosis; sindactilia cutánea y ósea; deformidades en las extremidades y discapacidad intelectual de diferente afectación pudiendo presentar inteligencia en la normalidad. A nivel de fenotipo cognitivo conductual podemos señalar que no existen estudios rigurosos que confirmen la existencia de una configuración de rasgos de personalidad específica en las personas con síndrome de Apert.
 - *Síndrome Lesch-Nyhan*: como fenotipo físico neurológico señalamos que se trata de un síndrome que afecta a los varones, presentan retraso psicomotor; cuadro neurológico de movimientos coreoatetósicos; piramidalismo (parálisis de un lado del cuerpo); hiperreflexia (reacciones reflejas anormalmente elevadas); clonus (espasmo muscular rítmico e involuntario); espasticidad y discapacidad intelectual con una gran afectación. Como fenotipo cognitivo conductual destacamos su tendencia compulsiva automutilante (morderse dedos, labios, mucosa bucal) conductas autoagresivas como golpearse la cabeza contra objetos, conductas de heteroagresividad (tratar de golpear o morder) y ciertas conductas de anticipación y control.

A continuación, se señalan los principales síndromes posnatales y sus rasgos fenotípicos más destacables:

- *Síndrome de Rett*: en el fenotipo físico no existen rasgos significativos. Como fenotipo cognitivo-neurológico destacan retraso en el aprendizaje; dificultades en la adquisición del habla; apraxias y pérdida del tono muscular; dificultades respiratorias y de funciones cardiovasculares; problemas de deglución y problemas gástricos; epilepsia, escoliosis; trastornos del sueño, presencia de espasmos; discapacidad intelectual severa y demencia. Como fenotipo conductual encontramos estereotipias manuales; deambulación,

- gritos y llanto nocturno; conductas de pica y reacciones de pánico y ansiedad frente a estímulos menores.
- *Síndrome de West*: se trata de un trastorno epiléptico de aparición temprana, en el 90 % de los casos previo al primer año. Su característica fundamental es la presencia de crisis epilépticas con espasmos; fundamentalmente en flexión de cabeza, tronco y extremidades; discapacidad intelectual severa y una grave alteración del desarrollo psicomotor. Como fenotipo cognitivo conductual normalmente presentan rasgos autistas.
 - *Síndrome de Lennox Gastaut*: se trata de un síndrome epiléptico que aparece en la infancia, para su diagnóstico ha de aparecer entre 1 y 8 años de edad. Se da con más frecuencia en varones. Se caracteriza por episodios frecuentes de crisis (alteraciones incontroladas de la actividad eléctrica cerebral) y en muchos casos retraso psicomotor (retrasos en la adquisición de habilidades que requieren coordinación de la actividad mental y muscular) y discapacidad intelectual severa. Los niños pueden experimentar varios tipos de crisis (tónica, ausencias atípicas o crisis atónicas). Como fenotipo cognitivo conductual son frecuentes los trastornos de carácter y de la conducta.

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo que engloba todos los trastornos generalizados del desarrollo y que se caracteriza por una grave alteración en la interacción social, la comunicación, el comportamiento y la imaginación. El 75-80 % de los casos presentan asociada discapacidad intelectual.

Las personas con TEA muestran problemas para entender el mundo de los pensamientos, las emociones, las creencias y los deseos, propios y de los otros. Los déficits en la comunicación social pueden afectar a la reciprocidad socio-emocional a la hora de compartir emociones, la comunicación no verbal (alteraciones en el contacto ocular y el lenguaje corporal o en la comprensión y uso de gestos) y al desarrollo de relaciones (dificultades para ajustar la conducta al contexto, desinterés por iguales y problemas para compartir el juego imaginativo).

Los patrones de conductas repetitivas o restrictivas se manifiestan a través de movimientos, uso de objetos o habla estereotipados, la

insistencia en mantener las cosas de forma invariable (necesidad de rutinas, frecuentes rituales y resistencia a los cambios), intereses muy restrictivos o inusuales e hiper o hiporeactividad sensorial. También pueden tener dificultad para entender y dar sentido a la propia actividad, para abstraer, representar y organizar su pensamiento y conducta, así como para entender la de los demás.

Estos signos aparecen en las primeras etapas del desarrollo, si bien en ocasiones pueden no ser evidentes hasta que más adelante las demandas sociales son mayores y ponen a prueba estas competencias. También puede suceder que desarrollen estrategias compensatorias que enmascaren estas dificultades.

La parálisis cerebral es una alteración del movimiento y la postura causada por un defecto, no progresivo, o una lesión sobre un sistema nervioso central inmaduro. La parálisis cerebral constituye una categoría para agrupar a personas con discapacidad intelectual y déficit motor asociado debido a una lesión cerebral de origen ambiental en o alrededor del nacimiento. Las causas de la lesión pueden ser diversas (hipoxia perinatal, procesos infecciosos o traumáticos, etc.). La manifestación de la parálisis cerebral dependerá así mismo de la localización y de la extensión de la lesión. De este modo se puede diferenciar en lesiones piramidales los subtipos: mono/di/hemi/tetraplejía o paresia. Las lesiones extrapiramidales derivarán generalmente en una actividad motriz anómala presentándose síndromes coreicos o atetósicos. Se estima que en el 50-60 % de las personas con parálisis cerebral, esta concurre con discapacidad intelectual.

En general, debemos destacar que el avance en las medidas preventivas ha supuesto un cambio radical de enormes dimensiones en el campo de la discapacidad intelectual. El número de casos asociados a patología obstétrica o de patologías prevenibles (infecciones) ha sufrido una reducción radical. El tratamiento dietético para ciertas metabolopatías ha sido determinante. Por último, en discapacidad intelectual grave, el consejo genético ha supuesto un avance muy importante para la prevención de la discapacidad intelectual, principalmente en los casos asociados a cromosomopatías.

En la mayoría de los casos se persigue un abordaje multidisciplinar con objeto de alcanzar el máximo grado de autonomía e inclusión posible

de la persona con discapacidad intelectual. La estimulación psicológica temprana es fundamental para conseguir el máximo grado de desarrollo y funcionamiento independiente; y la fisioterapia, así como las medidas ortopédicas, resultan importantes para paliar los posibles problemas motores.

Por todo lo anterior, la discapacidad intelectual se considera como una condición dinámica dado que puede variar favorablemente según se proporcionan los apoyos adecuados.

Resumen

- La definición actual de discapacidad, en referencia a la etiología, subraya que se trata de una condición variable que va a estar determinada por la interacción entre la persona y su entorno. Realizar una clasificación etiológica tiene como fin favorecer medidas preventivas o de apoyo derivadas del estudio de los grupos normativos. Por otra parte, puede constituir una fuente de apoyo para los familiares que requieran de información o ciertas medidas de ayuda más específicas a sus necesidades. Con respecto a la etiología, tendremos en cuenta dos variables: el momento de aparición (prenatal, perinatal o postnatal) y los factores causales (biomédicos, sociales y familiares, conductuales y educacionales).
- Dentro de las causas prenatales se encuentran los trastornos cromosómicos, los trastornos sindrómicos, los errores congénitos del metabolismo, los trastornos de la formación del cerebro y las influencias ambientales. Algunos trastornos se asocian a los cromosomas sexuales y otros a los autosomas. Con respecto a los trastornos sindrómicos se pueden diferenciar trastornos neurocutáneos; trastornos musculares o trastornos craneofaciales. Por otro lado, los errores congénitos del metabolismo pueden afectar al metabolismo de aminoácidos, hidratos de carbono, mucopolisacáridos o ácidos nucleicos. En cuanto a las influencias ambientales, podemos destacar el síndrome de alcohol fetal.
- Dentro de las causas perinatales, se diferencia principalmente entre trastornos intrauterinos y trastornos neonatales. En cuanto a las causas postnatales se destacan las siguientes: lesiones craneales,