

C

apítulo 34

Retraso mental

C. Gómez-Ferrer Gorriz, M. J. Ruiz Lozano, A. Fernández Moreno

INTRODUCCIÓN

El retraso mental (CIE-10: F70-79) es una de las patologías cuya denominación más ha variado a lo largo del tiempo, mientras que su concepto es más constante. Tal vez el motivo principal de esta variable nomenclatura, aparte de la influencia de la evolución científica, sea que los términos que lo definían han sido pronto utilizados de forma peyorativa por lo que significaban. No en balde el retraso mental (RM) es considerado como “*la cenicienta de la psiquiatría, la hermana pobre, el área de menos encanto para un psiquiatra*”, como expresa Landesman (1) al referir que los retrasados mentales prefieren ser considerados “locos” porque, como tales, son tratados mejor por los mismos profesionales.

En efecto, sin remontarnos excesivamente en el tiempo, podemos recordar los distintos nombres que se han utilizado para referirse al mismo concepto. Hasta el siglo XVIII predominaba el término de “*idiotismo*” para englobar una serie de trastornos deficitarios, siendo Esquirol (1782-1840) el primero en distinguir al *demente* como “*un rico arruinado, privado de los bienes que poseía*” del *idiota* que “*siempre ha estado en el infortunio y la miseria*”. Establece dos grados de profundidad en la idiocia: la *imbecilidad* y la *idiotez*, como más profundo (2). Vemos ahora claramente qué

pronto fueron convertidos en insultos estos términos.

Más tarde el gran psiquiatra Kraepelin (1856-1926) introduce el término *oligofrenia*, basándose en la etimología griega de la palabra (*oligo* = poco; *frenos* = inteligencia) que es la esencia de esta patología. Pero pronto este término más científico también sufrió el deterioro de la valoración peyorativa. Y así se fueron utilizando distintas denominaciones: “*niños anormales*” (3), “*debilidad mental*”, “*deficiencia intelectual*”, “*subnormalidad*”, etc.

En cuanto a la OMS, en 1953, convoca en colaboración con la ONU, OIT y UNESCO, un comité mixto de expertos sobre “*El niño mentalmente subnormal*” (4) con el fin de asesorar a los gobiernos sobre esta problemática. Más tarde, en 1967, se elabora el 15º Informe del Comité de Expertos en Salud Mental (5) donde se establece la denominación de RM y la clasificación que se mantiene en la CIE-9 y CIE-10 (6).

Paralelamente, las clasificaciones de la American Psychiatric Association, en sus diferentes manuales diagnósticos y estadísticos de los trastornos mentales, también utilizan la misma denominación de retraso mental, tanto en la DSM-III (7), como en la DSM-III-R (8) y la DSM-IV (9), con pequeñas variaciones en los límites de los grados de retraso, como luego veremos.

Es pues esta denominación de retraso mental la que vamos a utilizar aunque actualmente se pretende encubrir este nombre con términos como *minusvalía*, *discapacidad psíquica* y *hasta el de alumnos con necesidades educativas especiales*, en la LOGSE. En último término creemos que lo importante no es tanto la designación como la forma de estudiar y tratar a las personas así afectadas.

CONCEPTO DE RETRASO MENTAL

El concepto de RM es también variable según los autores y el criterio con que se enfoque su estudio: biológico, psicológico, pedagógico y social. Una definición clásica y bien expresiva del concepto de oligofrenia es la expuesta por Alberca como “un defecto de la inteligencia, incurable, congénito o adquirido en los primeros tiempos de la vida, condicionado por la herencia y debido a una falta de desarrollo del cerebro”. Este concepto nos habla de su principal manifestación –déficit intelectual–, de su irreversibilidad, del órgano afectado –el cerebro–, y del tipo de factores causantes: herencia, causas genéticas y causas adquiridas precozmente.

Una idea más amplia del RM está ya patente en 1942 en la descripción de Moragas (10) de la oligofrenia como “un trastorno en el desenvolvimiento normal del niño que se produce generalmente a base de una lesión orgánica y que se traduce principalmente por un déficit intelectual y una perturbación de toda la vida psíquica, dificultando el rendimiento de un trabajo útil y una adecuación familiar y social”.

En este mismo sentido se expresa la OMS (5) y todos los organismos internacionales y autores que se ocupan del tema, como se constata en la reciente aportación de Rodríguez-Sacristán (11).

Por su parte la CIE-10 lo considera como “un desarrollo mental incompleto o detenido que produce el deterioro de las funciones concretas de cada época del desarrollo, tales como las cognitivas, lenguaje, motrices y socialización”.

Nosotros, por nuestra larga experiencia en este tema y coincidiendo con Serrate (12) también tenemos una visión pluridimensional del RM, tanto respecto a sus manifestaciones somáticas, intelectuales, psíquicas y sociales, como a sus factores etiológicos y las posibilidades terapéuticas que deben establecerse desde los más diversos enfoques: médico, psicológico, pedagógico, educativo, familiar y social. Estos múltiples aspectos los hemos ido estudiando en trabajos anteriores y trataremos de exponerlos también en esta aportación.

CONCEPTO DE INTELIGENCIA

Hemos visto, a través de las definiciones expuestas, que la esencia del RM es el déficit de inteligencia

y aunque parece obvio que todos sabemos a qué nos referimos al hablar de ella, no está de más profundizar en su significado. La inteligencia no es sólo un conjunto de dotes ni una posibilidad sino la realización de esa posibilidad. Es un hacer y como todo hacer precisa unas fuerzas que la vivifiquen: la personalidad. Ambas se influyen mutuamente de tal modo que los trastornos de cada una de ellas repercuten en la otra. Vemos pues que la inteligencia no es una función psíquica aislada y así es definida por Stern como “la capacidad de resolver de modo adecuado, independiente y productivo los problemas de la vida. La capacidad de resolver nuevas tareas mediante la aplicación, en muchos casos, de medios nuevos”.

También hemos de recordar, como expresa Barcia (13) que existen las pre-condiciones de la inteligencia, en las que asienta. Unas son objetivas, como las sensaciones, memoria, lenguaje, conocimientos adquiridos, etc.; otras subjetivas, como afectividad, interés, instintos, grado de fatigabilidad, etc. Prescindiendo de ellas se deduce la esencia de la inteligencia que es: la capacidad de obtener lo esencial de un proceso, en lo que hay una mezcla de síntesis y análisis; capacidad de resolver situaciones nuevas, ya que si no son nuevas influye la experiencia o memoria y la exactitud de las soluciones que produce. A pesar de lo abstracto del concepto de inteligencia, siempre se ha tenido interés en encontrar un medio para cuantificarla, siendo los franceses Binet y Simon los que, a partir de 1905, fueron los pioneros de la “era psicométrica”, como ya es bien sabido, al crear los primeros tests de inteligencia que permitieron determinar de una manera objetiva el nivel intelectual en términos de edad mental (EM). Pero este concepto resultaba insuficiente por lo que fue completado con el de cociente intelectual (CI) de W. Stern que resulta de la razón entre la edad mental y la edad cronológica (EC) del sujeto, sirviendo esto de base para la primera clasificación de la inteligencia: idiocia: CI <25, imbecilidad: CI 25-50, débil mental: CI 51-70, retrasado: CI 71-90, normal: CI 91-110, sobredotado: CI >110.

Pero como ya hemos dicho, las designaciones han ido cambiando y los límites de la normalidad y grados de deficiencia también, de manera que el referido 15º Informe de la OMS (5), rechaza la clasificación de RM en el límite con CI: 68-85 de la CIE-8 (14), pues según esto el 16% de la población estaría integrada por retrasados mentales, lo que no corresponde con la realidad, por lo que fija el límite superior del RM en 2 desviaciones típicas por debajo de la media de 100, es decir CI: 70. Con pequeñas variaciones en los límites, se han mantenido estos criterios en las diferentes clasificaciones internacionales americanas y en la CIE-10, quedando de esta forma:

- Retraso mental leve: CI 69-50.
- Retraso mental moderado: CI 49-35.
- Retraso mental grave: CI 34-20.
- Retraso mental profundo CI <20.

EPIDEMIOLOGÍA

Todos los autores coinciden en señalar lo difícil que es tener datos exactos sobre la prevalencia del RM en un país o región determinada pues suele haber pocos estudios al respecto y dan cifras muy dispares aun referidas al mismo lugar. El primer factor determinante de esta variabilidad es el límite superior considerado como techo del RM que ya hemos dicho ha sido variable en el tiempo, desde CI: 90 a 80 y 70 en la actualidad, así como los grados del RM que se contemplen en la investigación (15). Otro factor importante es la edad que se considere; según sea la infancia o hasta los 18 años o se incluyan los adultos, hace variar las estimaciones de frecuencia. También será distinta según el nivel socioeconómico de la población estudiada y el que sea urbana o rural (16). Todo ello habrá que hacerlo constar así como los métodos estadísticos empleados (17).

Por no recurrir a estudios más antiguos, ya que las primeras investigaciones con rigor científico fueron las de Binet y Simon en 1907, vamos a tomar como primera referencia histórica, por estar bien fundamentada, la que da la OMS (5), que establece la prevalencia del RM entre el 1-3% de la población que es un intervalo aceptado generalmente y que sirve de base para diversas estimaciones. También indica que la frecuencia es mayor en la edad escolar ya que las exigencias de esta ponen de manifiesto la deficiencia intelectual y facilita la localización de los casos.

Revisados los estudios de diferentes autores españoles y extranjeros a lo largo de estos años y en varios trabajos publicados por nosotros mismos sobre epidemiología del RM en la región de Murcia que también ha sido objeto de una tesis doctoral (18), llegamos a la conclusión de que hay bastante unanimidad en considerar como prevalencia del RM el 1% de la población. Esta cifra está confirmada para España recientemente por investigación propia de Rodríguez-Sacristán (11) y también mundialmente por la DSM-IV (9).

Respecto al sexo hay uniformidad en el predominio del masculino (60%) sobre el femenino (40%) aproximadamente, relación 1,5/1 (19-22). La edad en que suele diagnosticarse con más frecuencia es la escolar, entre 7-12 años (46%), seguida de la primera infancia (31%) y en menor proporción la adolescencia (23%), según datos obtenidos en investigaciones propias (23-25), descendiendo en la edad adulta a un 1% (19). En la edad escolar se detectan casos leves que han podido pasar inadvertidos antes y que pueden llegar a conseguir en la edad adulta una mejor adaptación social. En la primera infancia se ponen de manifiesto los casos de retraso profundo y grave que cada vez son más patentes al haber una mayor atención temprana en las escuelas infantiles y mejorar el diagnóstico clínico.

La *clase socioeconómica* a la que pertenece el retrasado es también una variable influyente. En Espa-

ña hay diferente prevalencia según la calidad de vida y de asistencia sanitaria de las diferentes regiones (11). El RM grave y profundo, de origen biológico, se distribuye de forma uniforme entre todas las clases sociales pero en las clases bajas predomina el RM leve, debido a las condiciones ambientales, herencia poligénica, oligoestimulación, deficiente nutrición, higiene y cuidado prenatal, etc. En realidad este déficit intelectual leve se distribuye en la población general siguiendo la ley de Gauss, lo que significa que su existencia es tan normal estadísticamente como el resto de la población. El que tengan otra sintomatología añadida a su defecto intelectual debe ser interpretado como expresión de situaciones conflictivas al no poder alcanzar los rendimientos exigidos por el ambiente social y cultural (13).

ETIOLOGÍA

Cuando se identifica un RM en un niño hay siempre una sensación de urgencia para determinar las posibles causas, esto deriva primariamente de la necesidad de aconsejar de forma correcta a la familia, pero también para guiar adecuadamente nuestra intervención posterior. Lo cierto es que hay una gran dificultad para saber con certeza la causa del RM ya que existen como veremos una gran variedad de etiologías, a veces son síndromes específicos con denominaciones clásicas, que aunque siempre tenemos que tener presentes, afortunadamente su frecuencia es baja. Pero lo cierto es que en la mayoría de los casos la etiología del RM es multifactorial o idiopática (26). Hemos dividido las causas en función del momento del desarrollo en que aparecen (Tabla I, elaboración original de los autores).

TRASTORNOS HEREDITARIOS

En la mayoría de los estudios sobre RM se ha documentado un exceso de varones del 25 al 30% (27), y se ha supuesto que mutaciones de los genes del cromosoma X justifican una fracción sustancial del mismo, se han identificado 125 entidades ligadas al X en que el RM es una manifestación constante (28) En muchos casos el RM es una de las consecuencias fenotípicas de una mutación de un gen ligado al X. Ejemplos de estos casos se identifican como RMLX sindrómico e incluyen enfermedades metabólicas (Hunter, adrenoleucodistrofia), dismórficas (Coffin-Lowry), neuromusculares (Pelizaeus-Merbacher) y de comportamiento (déficit de MAO, Rett). En otros casos, no hay manifestaciones consistentes somáticas, neurológicas, ni de comportamiento, que sirvan para distinguir miembros afectados de hermanos no afectados. Para identificar estos casos se han utilizado los términos RMLX inespecífico o no sindrómico, como es el síndrome X frágil (29).

Tabla I
Etiología del retraso mental

TRASTORNOS HEREDITARIOS

ANOMALÍAS POR UN GEN ÚNICO

Trastornos autosómicos dominantes:

Esclerosis tuberosa, síndrome Apert, síndrome Crouzon, disostosis mandíbulo-facial, etc.

Trastornos autosómicos recesivos:

Ataxia-telangiectasia, sdr. Laurence-Moon-Biedl, enanismo de Virchow-Seckel, sdr. de Marinesco-Sjögren

Trastornos recesivos ligados a X:

Síndrome de Lesch-Nyhan, sdr. de Lowe, sdr. de Lorrie, distrofia muscular de Duchenne

Errores innatos del metabolismo

Síndromes de anticipación génica por expansión de tripletes repetidos:

Síndrome frágil XA, distrofia muscular de Steiner, enfermedad de Huntington, ataxia espino-cerebelosa tipo I, sdr. frágil XE

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Autosomopatías:

Númericas: sdr. Down, sdr. Patau, sdr. Edwards

Estructurales: sdr. 5p, sdr. 4p, etc.

Por asociación a microdeleciones y microduplicaciones: sdr. Angelman y sdr. Prader-Willi

Alteración del par sexual: síndrome Klinefelter, síndrome Turner, síndrome triple X, etc.

ALTERACIONES TEMPRANAS DEL DESARROLLO EMBRIONARIO

SÍNDROMES DE INFLUENCIA PRENATAL

Síndrome alcohólico-fetal

INFECCIONES MATERNAS

Enfermedades de transmisión sexual, citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis, rubéola, SIDA congénito, etc.

EXPOSICIÓN A

Fármacos, tóxicos y radiaciones

OTROS PROBLEMAS GESTACIONALES Y PERINATALES

Malnutrición fetal

Alteraciones perinatales

ENFERMEDADES ADQUIRIDAS EN LA INFANCIA

Infecciones

Traumatismos

PROBLEMAS CONDUCTUALES Y AMBIENTALES

Influencia ambiental y familiar

Enfermedades psiquiátricas de los niños

RETRASO MENTAL IDIOPÁTICO

Los síndromes específicos ya conocidos como asociados a RM son aproximadamente 210, dentro de ellos según el mecanismo de producción unos son debidos a *anomalías por gen único* que aunque son raras, la patología asociada es generalmente severa y

clínicamente significativa. Según el tipo de herencia se clasifican en: *autosómicos dominantes*, donde tenemos la esclerosis tuberosa, el síndrome de Apert, el de Crouzon y la disostosis mandíbulo-facial. Como *autosómicos recesivos* destacan: la ataxia-telangiectasia, el síndrome de Laurence-Moon-Biedl, el enanismo de Virchow-Seckel, el síndrome de Marinesco-Sjögren y la microcefalia verdadera. Dentro de los *trastornos ligados al cromosoma X* están: el síndrome de Lesch-Nyhan, la enfermedad de Lowe, la hidrocefalia ligada a X, la distrofia muscular de Duchenne y el síndrome de Aicardi. También son enfermedades debidas a la anomalía de un único gen *los errores innatos del metabolismo*, donde destacaremos dentro del metabolismo proteico la fenilcetonuria y homocistinuria, del metabolismo de los hidratos de carbono, la galactosemia; entre las alteraciones lipídicas, la enfermedad de Tay-Sach, la de Niemann-Pick y la de Gaucher y finalmente las mucopolisacáridosis (30). También pertenecen al grupo de alteraciones en un solo gen un grupo de enfermedades denominadas *síndromes de anticipación génica por expansión de tripletes repetidos*, como son el síndrome X frágil, la distrofia miotónica de Steiner, enfermedad de Huntington y ataxia espino-cerebelosa tipo I.

Otro grupo de enfermedades hereditarias son las *alteraciones cromosómicas*. De cada 1.000 recién nacidos vivos, 5,6 tienen una cromosomopatía, siendo el 2 por mil una alteración numérica del par sexual, 1,7 en pares autosómicos y 1,9 son reajustes estructurales mayores. La alteración en los *pares autosómicos* conlleva una patología más abigarrada y se acompaña de mayor o menor grado de RM, como son el síndrome de Down o trisomía 21, el síndrome de Edwards o trisomía 18, el síndrome de Patau o trisomía 13, el del maullido de gato o deleción 5p y el síndrome 18q. Otros síndromes están producidos por microdeleciones de un cromosoma o disomía parental; en el caso del cromosoma 15, cuando falta el paterno y los dos proceden de la madre, se produce el síndrome de Prader-Willi, y cuando falta el materno da lugar al síndrome de Angelman (31). Las anomalías de los *cromosomas sexuales o gonosomopatías*, tienen una mayor repercusión en la vida reproductiva (32), siendo las más frecuentes el síndrome de Turner (45 XO), síndrome de Klinefelter (47XXY), síndrome triple X (47XXX) y el síndrome XYY (47XYY), etc.

ALTERACIONES TEMPRANAS DEL DESARROLLO EMBRIONARIO

Tenemos tres grupos: *síndromes de influencia prenatal*, donde debemos destacar el *síndrome alcohólico-fetal*, que se caracteriza por una deficiencia neurológica y mental, retraso de crecimiento y desarrollo somático pre y postnatal y dismorfia cráneo-fa-

cial, es una de las causas más importantes de RM en el mundo occidental, su incidencia es de 1,9/1.000 nacimientos, pudiéndose atribuir a este síndrome el 11% de las causas de RM. Se presenta en consumidoras de 80 g de alcohol/día, con una incidencia del 30-50% de los casos, apareciendo más frecuentemente cuanto mayor sea la edad materna, además niveles bajos de consumo también son nocivos sobre todo en los estadios iniciales del embarazo (33). El mecanismo es desconocido, aunque hay numerosos estudios que señalan una disminución en la masa del córtex cerebral y un retraso en la migración de las neuronas al córtex profundo, en estudios animales. El SNC, parece ser la estructura más sensible a la exposición a etanol (34). Dentro de los trastornos psíquicos, existen tr. por déficit de atención, estereotipias, dificultad en las relaciones sociales, ansiedad y depresión (35), según este estudio el tr. hiperquinético permanece estable, el resto de síntomas empeoran y el CI permanece inalterable. Las características morfológicas mejoran con el tiempo (36.). Según Jacobson (37) el índice de desarrollo mental y psicomotor disminuye con el incremento de la bebida por parte de la madre. El desarrollo mental es dosis dependiente y el psicomotor sólo se ve en madres muy bebedoras.

Otro grupo son las *infecciones maternas*. El feto no tiene respuesta inmunológica demostrada en la gestación temprana, dañando estas infecciones su cerebro de forma importante ya que es una fase de rápido crecimiento del SNC (19). Destacan aquí las enfermedades de transmisión sexual, la rubéola, toxoplasmosis y citomegalovirus. En el SIDA congénito, la mitad sufre encefalopatía progresiva, RM y convulsiones en el primer año de vida (38).

Finalmente *otro grupo* sería la exposición a fármacos, radiaciones y tóxicos. En este apartado destacaría el consumo de opiáceos, al ser la adicción a heroína la más frecuente entre la población gestante, con una incidencia del 4-6%. Los efectos prenatales son la prematuridad, retraso de crecimiento intrauterino y sufrimiento fetal intraútero; en el recién nacido origina síndrome de abstinencia, trastornos metabólicos, infecciones y daños en el SNC. En las autopsias se ven lesiones cerebrales como infartos, hemorragias subaracnoideas, debidas a trombocitosis etc, si sobreviven a esto se produce retraso en el desarrollo neurológico y RM, así como alteraciones conductuales al año de vida. También pueden aparecer anomalías congénitas. La cocaína, anfetaminas y marihuana originan retraso de crecimiento intrauterino, prematuridad y mayor sufrimiento fetal agudo en el parto (33).

PROBLEMAS EN GESTACIÓN Y PERINATALES

Son las alteraciones en el desarrollo fetal durante los dos últimos trimestres del embarazo o en el naci-

miento. Estos niños pueden tener estructuras normales pero son frecuentes las anomalías neurológicas como la parálisis cerebral o crisis epilépticas, así como otras minusvalías. Aquí vamos a destacar dos grupos, la malnutrición fetal y las dificultades perinatales. La *malnutrición fetal* se puede deber a *alteraciones placentarias*, debidas a problemas en la implantación, trastornos vasculares o infecciosos o *carencias nutricionales* de las embarazada, bien por bajo aporte calórico o déficits vitamínicos o de ácido fólico, que puede perturbar el desarrollo del tubo neural, originando espina bífida o anencefalia. Además el cerebro de los niños con bajo peso al nacer tiene una especial vulnerabilidad en la época de crecimiento rápido o sea en las últimas semanas del embarazo y en los primeros meses de vida (2). Existen otras causas de malnutrición fetal por *problemas maternos como preeclampsia, eclampsia, diabetes o infecciones urinarias*.

En cuanto a las *alteraciones perinatales* actualmente y debido al estrecho control del parto, el peligro de daño para el recién nacido ha disminuido considerablemente, afectando a prematuros o niños con alguna vulnerabilidad especial. Es difícil establecer con certeza el papel directo de los acontecimientos perinatales en el desarrollo de un recién nacido, aunque sea clásico el atribuirles la etiología de la parálisis cerebral, pero en más del 50% de los casos se debe a anomalías congénitas del SNC. Y como señala Penrose, la lesión del nacimiento representa como máximo un 1% de la etiología del conjunto de los sujetos con RM (2). En este mismo sentido se hallan las investigaciones realizadas por Monleón y cols en Valencia (39).

Dentro de las alteraciones perinatales podemos citar los problemas en la reanimación, la dificultad respiratoria, acidosis, hipoglucemia, isoimmunización Rh o ABO, hiperbilirrubinemia, infecciones como la meningitis del recién nacido, etc.

ENFERMEDADES ADQUIRIDAS EN LA INFANCIA

Se trata de una alteración de carácter agudo del desarrollo normal del niño, que con el tiempo puede tener una potencial recuperación de las funciones perdidas. Debemos destacar, *infecciones, traumatismos y otras*. Entre las *infecciones* tenemos las meningitis y encefalitis, siendo la mayor parte de los episodios originados por virus. Los *traumatismos craneales* son frecuentes en los niños ya sea por accidentes de tráfico o caseros. Aunque clásicamente se afirma que el cerebro del niño, resiste mejor los traumatismos que el del adulto, estos pueden tener consecuencias graves, desde trastornos psicoafectivos, trastornos de conducta, impulsividad, hipercinesia, hasta trastornos intelectuales y epilepsia.

Otras etiologías son las intoxicaciones por plomo, arsénico, tumores intracraneales, lesiones derivadas

de paradas cardiorespiratorias, enfermedades endocrinas como diabetes, hipotiroidismo, enfermedades desmielinizantes y degenerativas, epilepsia, etc.

PROBLEMAS CONDUCTUALES Y AMBIENTALES

Este apartado ha sido muy discutido, pero es un hecho conocido que las clases socio-cultural y económicamente más pobres, presentan en alguno de sus miembros RM de características leves. La discusión se plantea entre si esto se debe a la pobreza y sus consecuencias medioambientales o si son las personas con inteligencia limitada por cualquier otra etiología las que fracasan en su adaptación social y por ello se encuentran en estratos socioeconómicos más desfavorecidos.

Pero existen circunstancias *ambientales y psico-sociales* como el abandono y carencia de estímulos, la pobreza y desnutrición, falta de atención médica, rechazo, madres adolescentes, padres con bajo CI, toxicomanías, enfermedades psiquiátricas y el insuficiente aprendizaje y escolaridad que pueden tener secuelas importantes pre y postnatalmente.

A su vez los *trastornos psiquiátricos de los niños*, pueden llevar a una alteración en el desarrollo y finalmente al RM. Algunas enfermedades psicóticas y el autismo llevan a déficit intelectual de carácter permanente, otras ocasionan un deterioro durante el episodio pero con cierta reversibilidad.

RETRASO MENTAL IDIOPÁTICO

Parece establecido que este RM se trasmite de forma multifactorial. Según estudios recientes existen grandes índices de anomalías cromosómicas indetectables y desconocidas y defectos en genes únicos así como otros agentes causales específicos, pero se necesitan más estudios para aclarar el efecto genético y el medioambiental. Por tanto el RM idiopático es un grupo etiológicamente heterogéneo de los que algunos tienen causas genéticas específicas, otros medioambientales y otros se explican por un modelo multifactorial.

CLÍNICA

Antes de describir las características de cada uno de los grados de RM, queremos indicar que no en todos los sujetos están afectadas todas las áreas del mismo modo, sino que pueden tener diversos niveles en cada una de ellas. También que los valores que damos a los CI propios de cada grado no son fijos ni exactos sino orientativos y nunca se puede equiparar la EM atribuida a un RM con la de un niño normal, siempre existen diferencias entre ambos como señala Zazzo (40). El retrasado puede tener ventajas so-

bre un niño normal de semejante EM, por tener él mayor EC que le confiere más capacidad física, fuerza, velocidad y experiencia, pero tendrá más dificultad para adaptarse a situaciones nuevas, por estar sujeto a una serie de hábitos y rutinas y porque el déficit intelectual se manifiesta, sobre todo, en la dificultad de razonamiento y abstracción, de análisis y síntesis, de establecer comparaciones y diferencias, de manejar hipótesis, así como en la atención, comprensión y asociación de ideas.

Para la descripción que vamos a exponer nos hemos basado en nuestra experiencia clínica a lo largo de muchos años de trabajo en contacto directo con estos niños, tanto en Centros de Educación Especial como en consulta ambulatoria y hemos revisado numerosas historias clínicas para que los datos consignados fueran lo más objetivos y reales posibles (41).

RETRASO MENTAL LEVE

Supone el 85% de todos los retrasados, según la DSM-IV, refiriéndose a CI comprendido entre 50 y 69, considerándose educables. En la mayoría de los casos no existe una etiología orgánica, debiéndose a factores constitucionales y socioculturales, por lo que pueden pasar inadvertidos en los primeros años de la vida ya que su aspecto físico suele ser normal aunque puede haber algún tipo de retraso psicomotor, haciéndose patente la deficiencia intelectual al inicio de la escolaridad por la mayor exigencia que esta supone.

Tienen capacidad para adquirir los hábitos de alimentación, aseo, vestido y control esfinteriano, pero estos aprendizajes pueden retrasarse en la infancia por la actitud sobreprotectora familiar.

Pueden comunicarse verbalmente y por escrito con los demás, aunque suelen tener defectos específicos de lecto-escritura, cursando la Enseñanza Primaria en integración con adecuados refuerzos educativos y algunos pueden llegar a la Secundaria o Formación Profesional, en la que pueden desenvolverse mejor, pero nunca alcanzarán los niveles normales de aprendizaje. Aunque al principio existan defectos en el lenguaje, sobre todo dislalias, el vocabulario puede llegar a ser adecuado e incluso abundante y ampuloso, cuando pertenecen a un buen nivel cultural socio-familiar, pero no siempre comprenden bien su significado. La memoria puede ser buena y hasta hipertrofiada para aspectos concretos: números, datos familiares, música, etc., lo que llega a confundirse con un buen nivel intelectual.

En el carácter suele destacar la terquedad y obstinación como un medio defensivo ante su deficiente razonamiento y su escasa tolerancia a la frustración. La afectividad es lábil, son impresionables, emotivos o indiferentes (42). La voluntad es débil, incapaz de frenar los impulsos e instintos, con manifestaciones agresivas, pudiendo ser manejados por personas sin escrúpulos que les inducen a cometer actos incorrec-

tos y hasta delictivos. Como se sienten rechazados, con frecuencia prefieren relacionarse con los de menor edad a los que pueden dominar mejor o alternar con adultos que les hacen más caso aunque a veces, lamentablemente, son objeto de burla y diversión por parte de ellos.

Los de mejor nivel intelectual, al ser más conscientes de sus limitaciones se sienten acomplejados y se muestran serios, reservados, tristes e incluso resentidos.

De adultos pueden manejarse en la vida con bastante independencia aun sin llegar al nivel medio de la población. Su adaptación dependerá también de las exigencias de su ambiente; así en el medio rural pueden pasar inadvertidos. En el aspecto laboral llegan a realizar con buen rendimiento trabajos manuales semicualificados en un medio adecuado con cierta protección.

RETRASO MENTAL MODERADO

Representan un 10% de los retrasados, con un CI: 35-49. La etiología suele ser orgánica por lo que presentan déficits somáticos y neurológicos, aunque algunos tienen buen aspecto físico, pero siempre el retraso del desarrollo es manifiesto en los primeros años de la vida. Suelen ser anomalías genéticas y cromosómicas, encefalopatías, epilepsia y trastornos globales del desarrollo (autismo y psicosis infantil).

Pueden adquirir hábitos elementales que les permiten cierta autonomía en su cuidado personal. Llegan a comunicarse con los demás verbalmente pero no por escrito. El lenguaje está siempre afectado, siendo asintáctico, con pobre vocabulario y deficiente pronunciación, con frecuentes dislalias y disfe-mias; en los casos mejores tienen buena capacidad de expresión.

La capacidad intelectual es intuitiva y práctica para lo sensorial y concreto, pero carece de lógica y posibilidad de abstracción. Adquieren mecanismos simples de lectura, escritura y cálculo, sin perfecta comprensión de su significado, así como conocimientos elementales de orientación temporo-espacial y discriminación sensorial. La atención es inestable con fatiga rápida ante una tarea, necesitando estimulación para mantener su interés. La memoria también puede estar desarrollada para datos concretos, que ellos cultivan para deslumbrar a los demás.

Son parcialmente educables con programas educativos especiales, pero siempre el aprendizaje será lento y limitado. Con terapias educativas (logopedia y psicomotricidad) pueden desarrollar estas funciones deficitarias.

En el carácter predominan los niños inquietos, caprichosos, tercos, con frecuentes rabietas. Son alegres y habladores, reiterativos, les gusta intervenir en las conversaciones de los adultos y reclaman su aten-

ción. Son observadores de detalles y modificaciones ambientales. La afectividad es lábil, con distimias, manifestaciones pueriles y exageradas de sus sentimientos, muy cariñosos y pegajosos o huidizos y tímidos. Al no ser conscientes de su deficiencia se muestran satisfechos de sí mismos, pero también tienen crisis de cólera y agresividad.

De adultos pueden alcanzar una cierta autonomía personal y de relación social, sin llegar a la plena independencia pues necesitan siempre protección y tutela, también en el aspecto laboral, donde pueden realizar actividades sencillas de terapia ocupacional y talleres protegidos.

RETRASO MENTAL GRAVE

Suponen el 3-4%, con un CI 20-34. La etiología es en su mayoría orgánica, semejante a la indicada en el RM moderado, pero con mayor afectación tanto somática como neurológica y sensorial, siendo patente el retraso desde los primeros tiempos de la vida, incluso desde el nacimiento, por lo que el diagnóstico es más precoz.

Adquieren mecanismos motores elementales y el aprendizaje de hábitos de cuidado personal es lento y limitado, necesitando siempre ayuda y supervisión. Los de mejor nivel pueden comunicarse verbalmente con los demás, con frases simples, con defectuosa pronunciación, respondiendo a preguntas sencillas, otros pueden hacerlo con gestos significativos. Pueden adquirir algunos conocimientos simples y concretos de sus datos personales y familiares, esquema corporal, objetos de uso habitual y nociones temporo-espaciales que no suelen ser persistentes ya que por su deficiente memoria lo olvidan con facilidad.

En el carácter y conducta destacan las crisis de cólera y agresividad, por su falta de razonamiento, llegando a las autolesiones. Son frecuentes los trastornos de hábitos motores: chupeteo, balanceo, bruxismo, así como síntomas psicóticos: estereotipias, manierismos, ecolalia, etc.

Son adiestrables en centros de educación especial, llegando a un nivel de aprendizaje pre-escolar. En la edad adulta pueden adaptarse a la vida familiar y comunitaria, siempre con tutela y laboralmente realizan tareas muy sencillas de terapia ocupacional.

RETRASO MENTAL PROFUNDO

Tienen CI inferior a 20, representando el 1-2% de los retrasados. La etiología es siempre orgánica, produciendo graves alteraciones somáticas, sensoriales y neurológicas con importante afectación motórica. También hay cuadros correspondientes a trastorno autista atípico. Son sujetos que no aprenden nada y no pueden manejarse en la vida. Pero dentro de este bajo nivel aún podemos distinguir algunos grados:

a) *Vegetativo*: sólo existen automatismos y reflejos primitivos, correspondiendo a la fase senso-motora de vida puramente vegetativa. Tienen graves problemas y enfermedades somáticas y su desarrollo físico suele ser deficiente respecto a su EC.

b) *Adiestrables*: pueden adquirir algunas funciones elementales motóricas y visuo-espaciales, llegando a andar con gran torpeza y dificultad. Adquieren algún hábito de alimentación rudimentario. No desarrollan el lenguaje, se expresan con gritos, sonidos y algún gesto y comprenden alguna orden muy simple. Tienen memoria elemental de personas y lugares familiares.

Siempre necesitarán asistencia y cuidados de enfermería los vegetativos. Se debe movilizar a todos en lo que sea posible y a los de mejor nivel el aprendizaje de los cuidados personales básicos. Sólo estos podrán realizar de adultos, alguna tarea manipulativa sencilla.

Sólo describiremos dos síndromes dada su frecuencia e importancia, el síndrome de Down y el síndrome X frágil.

SÍNDROME DE DOWN

Es la primera causa congénita de RM, así como la autosomopatía viable más frecuente del ser humano, aunque el 50% no llegan a término. Su incidencia es de 1/700 nacidos vivos. En mujeres mayores de 40 años el riesgo es de 1/50 (32). En la mayoría de los casos, 90-95% se presenta de forma esporádica y es raro encontrar más de un individuo en la misma familia (43).

Los hallazgos físicos más llamativos en el recién nacido son: retraso psicomotor global con apatía e indiferencia, hipotonía muscular general, laxitud articular, perfil plano, nariz corta, hendiduras palpebrales oblicuas, epicanto, boca abierta, lengua gruesa tendente a la protusión, orejas pequeñas, piel seca, manos y pies toscos y pequeños. Tienen talla baja y miembros cortos (44). Son frecuentes las malformaciones cardiacas, el estrabismo, cataratas, malformaciones osteoarticulares y gastrointestinales, infecciones respiratorias, hipotiroidismo y sordera entre otras. El déficit intelectual es constante con una media de 40-45 de CI, que tiende a disminuir con la edad. Conductualmente son descritos de forma estereotipada como amigables, no agresivos, dóciles y pasivos, aunque también hay casos de conducta agresiva, psicosis y autismo (45).

La esperanza de vida es corta, en un estudio de Similä (46) respecto a la mortalidad del RM, vieron que era del 58% frente al 22% entre niños con inteligencia normal, siendo la mortalidad mayor en el síndrome de Down debido a las alteraciones cardiovasculares y bajas defensas. Por otra parte en el cromosoma 21 se han localizado los genes de la enfermedad de Alzheimer, así los pacientes adultos pueden sufrir con

cierta frecuencia una forma prematura de esta enfermedad aproximadamente antes de los 40 años (47). Hay numerosos trabajos que establecen claramente el síndrome Down como factor de riesgo para padecer Enfermedad de Alzheimer, así se han visto cambios neuropatológicos progresivos similares a los enfermos de Alzheimer incluyendo los neurofibrilares y placas neuríticas observadas en el 100% de los Down mayores de 30 años (19). El cromosoma 21 contiene el gen para la beta-amiloide, proteína cerebral que se acumula en las placas neuríticas de los pacientes con síndrome Down o enfermedad Alzheimer. El declive funcional surge 10-15 años después de la aparición de los hallazgos neuropatológicos, aunque algunos no desarrollarán signos clínicos (48).

SÍNDROME X FRÁGIL

Es la primera causa de RM familiar y la segunda en frecuencia después del síndrome de Down cuya aparición suele ser esporádica (Figura 1). Se considera que su prevalencia es de 1/1.200 recién nacidos varones y 1/2.500 mujeres (49) y se hereda como dominante ligado al X con penetrancia reducida. El fenotipo fue descrito en 1943 por Martin y Bell (50) en diversas familias, sospechando posteriormente el psicólogo Lehrke (51) que debía tener relación con la herencia ligada al sexo, pero esto no se confirmó hasta que Lubs (52) en 1969 describió el "marcador X", como una constricción secundaria en el extremo

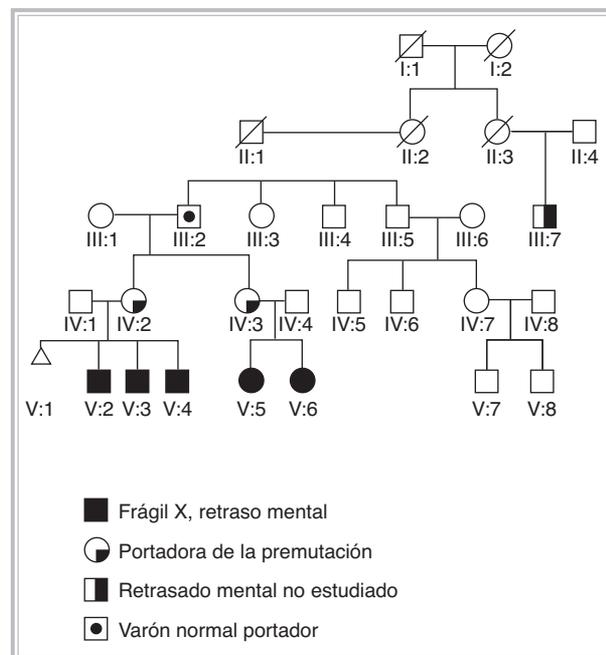


Figura 1

Cedida por el Centro de Bioquímica y Genética Clínica de Murcia.

distal del brazo largo del cromosoma X que le daba un aspecto de fragilidad, de donde vino el nombre del síndrome y que luego se ha podido situar en la posición Xq 27.3. En 1977, Sutherland (53) demostró que esta fragilidad sólo se revelaba en medio de cultivo con privación de folato. Hay otros sitios frágiles en el cromosoma X, FRAXE y FRAXF, no claramente asociados a RM (54). Posteriormente con técnicas de biología molecular se detectó la existencia de grandes expansiones de un trinucleótido repetido CGG que está dentro de la región 5' no traducida del gen FMR1 (Locus FRAXA) (55,56). Como resultado de esta expansión se reprime la transcripción del gen FMR1, lo que lleva a la ausencia de la proteína FMRP en los pacientes, causante del síndrome. El número normal de repeticiones varía desde 6 a 55, mientras que los portadores normales de la "premutación" tienen de 56 a 200, estas premutaciones pueden expandirse a mutación completa con más de 200 repeticiones en las generaciones siguientes (57).

Los rasgos somáticos propios del síndrome se hacen más patentes a partir de la pubertad, por lo que suelen pasar inadvertidos en los primeros años de la vida, como hemos tenido ocasión de comprobar en nuestra experiencia de 14 casos estudiados entre 3 y 19 años, de los que 4 hemos diagnosticado nosotros (58).

El fenotipo del adulto se caracteriza por macrosomía general. La facies es alargada y estrecha, frente amplia y abombada, boca grande con labios gruesos, inferior evertido, paladar ojival, prognatismo, orejas grandes, anchas en eversion con implantación baja y lóbulo engrosado (Figura 2). Las manos son anchas, gruesas y largas, con surcos simiescos y plantares. Lo más característico es la hiperflexibilidad articular y mayor defensa táctil e hipotonía muscular. El macroorquidismo es el signo más constante y objetivo a partir de la pubertad, con funcionamiento normal. Según nuestra casuística los rasgos más frecuentes en el niño son: macrosomía con percentiles superiores a 90 y 95 en talla, peso y perímetro cefálico. La frente ancha y abombada, orejas grandes evertidas, manos anchas y gruesas, mayor defensa táctil y la hiperlaxitud ligamentosa (59) (Figura 3).



Figura 2

Fenotipo del adulto son síndrome X frágil.



Figura 3

Fenotipo del niño con síndrome X frágil.

Características psíquicas: por nuestra experiencia pensamos que estas pueden ser más importantes en la infancia que las físicas para sospechar el diagnóstico. Encontramos la triada típica del síndrome: retraso mental, hiperquinesia y síntomas autistas o psicóticos. El RM es de grado variable, pero más frecuente el moderado y severo. No es uniforme como en el deficiente, sino variable y disarmónico; más dificultad para aritmética, memoria espacial, procesamiento secuencial y discriminación sensorial. Los niveles verbales son inferiores a los manipulativos. Pude parecer más intenso el retraso por la acusada timidez y terquedad. La *hiperquinesia* es muy acentuada e incontrolada, disminuyendo en la adolescencia. Los *síntomas autistas* son variables en cuanto a presencia e intensidad (60,61). Menos intensos que en las psicosis pero con mejor contacto aunque tal vez más pobre, la mirada es huidiza, pero a partir de un cierto contacto, con más intencionalidad que en el psicótico; el aislamiento no es tan intenso, especialmente hacia los familiares, con evitación social hacia desconocidos. Las estereotipias motoras más típicas son golpear y morder las manos, gestos y aleteo. El lenguaje es retrasado con defectos de pronunciación y vocalización, rápido y repetitivo, con voz baja. En el carácter son alegres, burlones, tímidos y tercios, nerviosos, irritables, miedosos y agresivos.

En las niñas y mujeres la sintomatología es menos marcada, pudiendo pasar inadvertida, como había ocurrido en dos casos vistos por nosotros. El RM suele ser ligero o moderado con dificultad para el aprendizaje matemático. Son tímidas y tercas y del fenotipo destaca la facies alargada, orejas grandes en eversion e hiperlaxitud ligamentosa.

COMORBILIDAD

El retrasado mental puede padecer cualquier otro trastorno mental, incluso con una prevalencia tres o cuatro veces mayor (10-60%) que la observada en la población general (15-19%), según opinión de la mayoría de los autores. También respecto a la infancia sucede lo mismo, dándose cifras de prevalencia del 24,5 al 54% y hasta el 87% según diversas inves-

tigaciones (62). Las causas de esta mayor prevalencia pueden ser varias: las alteraciones neuropsicológicas propias del RM y los diversos factores ambientales que pueden incidir negativamente sobre su personalidad por la dificultad para adaptarse al medio familiar, escolar y social. El diagnóstico del trastorno comórbido puede resultar complicado al incidir sobre las deficiencias o gravedad del RM, especialmente si existe un importante déficit del lenguaje que dificulta su expresión.

El RM de grado profundo y severo, de origen biológico, debido a lesiones orgánicas del SNC tendrá asociada la sintomatología derivada de ellas que configuran el síndrome o enfermedad padecida, que se manifestará por epilepsia, parálisis motora, defectos sensoriales, etc, que están incluidos en el diagnóstico etiológico básico, sin ser propiamente comorbilidad. Lo mismo ocurre con los síndromes genéticos que tienen su propio perfil psicopatológico, así el síndrome X frágil, el síndrome de Prader Willi, el de Lesch-Nyhan, la esclerosis tuberosa. También se ha señalado la escasa incidencia de trastornos psiquiátricos en el síndrome Down, mientras que en gran proporción deriva a partir de los 40 años a demencia de Alzheimer (48,63).

Revisaremos los trastornos mentales más comúnmente asociados al RM, comenzando por los que se presentan en la infancia:

—*Trastornos hiperkinético (F90)*. Se presenta más en el grado ligero de RM. En nuestra casuística clínica, en que el RM es el 11% de los casos de la consulta, hay un 7% de trastorno hiperquinético en los RM, complicando más el cuadro clínico y no respondiendo a la acción terapéutica de los psicoestimulantes.

—*Trastorno hiperkinético con RM y movimientos estereotipados (F84.4)*. Incluido por primera vez en la CIE 10 entre los trastornos generalizados del desarrollo, aunque reconociendo su dudosa validez. Se presenta en niños con RM de CI inferior a 50, con marcada hiperactividad, déficit de atención y comportamiento estereotipado. Tampoco se benefician de la acción de los psicoestimulantes, y en la adolescencia la hiperactividad se transforma en hipactividad. Teixidó (64) en una revisión de 25 años de consulta, encuentra 13 niños con este diagnóstico. Mendiguchía (65) al revisar la definición de este trastorno recuerda que coincide plenamente con el antiguo síndrome de Kramer-Pollnow; descrito en 1932, nosotros hemos podido diagnosticar algunos casos de este síndrome.

—*Trastornos generalizados del desarrollo (F84)*. Creemos más adecuado decir que estos trastornos, en la mayoría de los casos, se acompañan de RM, aunque potencialmente no lo tuvieron en su origen. Se produce como consecuencia de las alteraciones de la interacción social y el repertorio restrictivo y estereotipado de intereses y actividades. Especialmente en el autismo, síndrome de Rett y trs. desintegrativos

de la infancia. Pero hay que señalar que en estos casos el RM tiene unas características especiales, pues presenta distintos niveles según las áreas cognitivas y los intereses del niño. También en niños retrasados, sobre todo graves y profundos, puede presentarse tendencia al aislamiento, estereotipias, autoagresiones, que pueden asemejarse a un tr. autista.

—*Trastornos específicos del desarrollo (F80)*. Estos acompañan en la mayoría de los casos al RM, especialmente los trastornos del lenguaje y psicomotores que suelen ser las primeras manifestaciones del RM, pero se consideran comórbidos cuando el trastorno específico es más intenso que el correspondiente al grado de RM. En nuestra casuística suponen el 13% de los RM.

—*Trastornos de tics (F95)*. Aunque pueden confundirse con las estereotipias, también se dan tics en el RM, sobre todo de grado ligero, en nuestra consulta suponen el 2%, también se han descrito casos con síndrome de Gilles de la Tourette.

—*Psicosis esquizofrénica (F20-29)*. A partir de la adolescencia y en la vida adulta puede desencadenarse en el RM una psicosis esquizofrénica, en doble proporción (3-4%), que en la población general. De tal modo se consideraba desde antiguo que el RM era predisponente a la aparición de la misma que se hablaba de “esquizofrenia injerta” en el RM.(66). Pudiendo aparecer todos los tipos de esquizofrenia que se presentarán más indiferenciados y enmascarados por la pobreza mental del retrasado.

—*Trastornos afectivos (F30-39)*. Así como en los niños normales la depresión puede manifestarse en forma semejante a la del adulto o también enmascarada (67,68), en los retrasados suele presentarse como humor depresivo, irritabilidad, anorexia e insomnio que pueden ser mejor observados por las personas que los atienden (69). Uno de nosotros (70) revisó 210 historias de un centro de RM severos y moderados y 247 de un centro de RM ligero, ambos con edades de 6 a 18 años encontrando en el primero 6 casos (2,8%) y en el segundo 8 casos (3,2%), que cumplían los criterios de depresión. En las 5 niñas destacaba el carácter pasivo-inhibido, mientras que los 9 niños mostraban agresividad e irritabilidad. Más recientemente Agüero y cols (71) estudian a 96 jóvenes-adultos RM de un Internado, entre 6 y 40 años, encontrando un trastorno psiquiátrico comórbido en el 67% de los casos y de ellos, el 9,4% son trastornos del estado de ánimo, con una sintomatología más moderada, por la deficiente comunicación del RM, sobre todo en las fases maníacas. Respecto al síndrome de Down, son relativamente frecuentes los cuadros depresivos con anorexia nerviosa, pero se considera incompatible con la manía (62).

—*Trastornos de ansiedad (F40-49)*. Todos los trastornos de ansiedad propios de la infancia, pueden acompañar al RM en todas las épocas de su vida, especialmente en los más leves por tener más conciencia de su déficit y dificultad de adaptación a

su entorno (72). Pueden padecer ansiedad de separación, trastorno de evitación, trastorno reactivo de vinculación y trastornos por ansiedad excesiva en las primeras edades. Posteriormente pueden aparecer diversas fobias, rituales obsesivos y compulsivos, ritmias motoras y reacciones histéricas. En nuestra casuística suponen un 10% en el RM.

—*Trastornos disociales (F91)*. Es frecuente su presencia en el RM, en nuestra casuística en el 13%, ya que por el deficiente razonamiento y baja tolerancia a la frustración, les es difícil controlar los impulsos dando lugar a conductas desadaptativas. Las autoagresiones son más frecuentes en varones de grados profundo y severo y las heteroagresiones en todos los grados de RM, dependiendo en gran manera de la adaptación y acogida del retrasado en los diferentes ambientes en que se desenvuelve, siendo una de las causas que determina la institucionalización así como los reingresos (48,63).

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico del RM, según su definición, se ha de basar fundamentalmente en la exploración y valoración del déficit intelectual para determinar que su nivel es inferior al CI:70. Pero además hay que valorar sus diferentes aptitudes específicas, su personalidad y la capacidad de adaptación al medio en que viven. Por tanto ha de ser pluridimensional y se ha de realizar en los primeros años de vida. Podemos establecerlo así:

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Antes de realizar la exploración personal, hay que elaborar una rigurosa anamnesis que comienza con los datos de identificación, para conocer los factores patógenos que hayan podido existir tanto entre los antecedentes familiares como personales: prenatales, perinatales y postnatales. Así como la evolución psicomotriz, del lenguaje y la patología personal. La descripción clínica que hemos hecho de los diversos grados de retraso mental nos sirve de guía tanto en la entrevista con los padres o tutores como en la exploración directa del niño o adulto, para encuadrarlo en el grado correspondiente.

De todo ello podemos obtener datos que nos orienten hacia el diagnóstico etiopatogénico, de base orgánica que será confirmado con la exploración clínica (somática, neurológica y psiquiátrica) y complementarias que se precisen: sensoriales, radiológicas, EEG, estudio bioquímico para las alteraciones metabólicas, citogenético (cariotipo) y molecular (para anomalías génicas).

Recientemente se han incorporado las técnicas de neuroimagen estructural (TAC y RMN) y funcional (SPET y PET) aunque están todavía en un estadio ex-

perimental. En el síndrome Down los estudios estructurales muestran anomalías cerebrales que coinciden con los hallazgos de las autopsias, con atrofia o hipoplasia del lóbulo temporal en adultos que se correlacionan con la severidad del déficit cognitivo, así como atrofia cortical y calcificación de los ganglios basales posiblemente por aparición de la enfermedad de Alzheimer, también con las técnicas funcionales encontramos cambios que coinciden con los cambios neuropatológicos en individuos mayores de 40 años con un patrón similar al Alzheimer: disfunción temporoparietal bilateral. Respecto al autismo los estudios son más controvertidos siendo común las anomalías en la fosa posterior, con atrofia cerebelosa. En el RM idiopático los hallazgos no son específicos, pero destacan la atrofia cortical y dilatación ventricular. Los estudios realizados en otras enfermedades como en la parálisis cerebral, síndrome de Angelman, xerodermia pigmentosa, fenilcetonuria, síndrome Turner, X frágil, Asperger, etc., no son concluyentes aunque sí interesantes por lo novedoso y las posibilidades diagnósticas en un futuro (73).

DIAGNÓSTICO PSICOMÉTRICO

Para valorar la capacidad intelectual hay que comenzar con una entrevista adecuada a la edad y condiciones personales del sujeto que nos proporcionará valiosa información que habrá que confirmar con diversos tests de inteligencia aplicados individualmente y que estén normalizados y validados para la población a la que pertenece. En todos ellos además de los resultados cuantitativos, es importante la valoración cualitativa de la actitud y forma de reaccionar el sujeto al observarlo directamente.

—Clásicamente se ha utilizado el *test Terman-Merrill* (74) que abarca desde los 2 años hasta los 14 y para la edad adulta hay cuatro niveles, y al haber dos formas L y M, permiten el retest. De los 2 a los 4 años hay doce pruebas por año, con el valor de un mes por prueba, para los demás hay seis pruebas. Se toma como base de EM el año que resuelve por completo y se añaden los meses correspondientes a las demás pruebas superadas con éxito. Hay baremos que transforman esta EM en CI, según la edad cronológica del sujeto. El inconveniente de este test es que es básicamente verbal y está muy influido por los conocimientos escolares. Comprende pruebas de vocabulario, memoria verbal o visual, comprensión verbal, razonamiento y cálculo aritmético y en los primeros años pruebas psicomotoras (dibujos, construcción con cubos, etc.).

—En la actualidad se utilizan de modo preferente las diversas escalas de David Weschsler, que tiene tres formas: de 15 a 44 años para adultos (*WAIS*) (75), de 6 a 16 años, la infantil (*WISC*) (76) y de 4 a 6 años y medio, la preescolar (*WPPSI*) (77), que están adaptadas a población española.

La ventaja de estas escalas es que exploran dos grandes áreas: verbal y manipulativa, con valoraciones independientes además del CI global. Cada una de ellas comprende diversos subtests que nos informan de las capacidades del sujeto en información general, vocabulario, comprensión, razonamiento, cálculo, percepción y coordinación visuo-motora, atención, etc. En estas escalas el CI no se obtiene a partir de la EM, sino de la conversión de las puntuaciones directas en otras "típicas" del 1 al 20, obtenidas según la EC y que se traducen por un baremo en CI. Permiten también la elaboración de un perfil con todos los resultados. Estas escalas tienen el inconveniente de no discriminar el grado de RM, considerando Deficiente desde CI=69, siendo los CI mínimos indicados en cada forma los siguientes: Adultos: CI 31, Niños: CI 40, Preescolar: CI 45.

—También son útiles los tests instrumentales que exploran campos más precisos de las funciones cognitivas: esquema corporal, organización espacial y lenguaje como el *test de imitación de gestos de Bergès-Lezine* que se utiliza desde 3 a 10 años, estudiando el esquema corporal (78). El *test de Lauretta Bender* que valora la organización grafo-perceptiva, aplicable de 4 a 7 años. La *figura compleja de Rey* para la organización espacial, capacidad de atención y memoria inmediata. Y el *test de Benton* que consiste en la reproducción de figuras geométricas tras 10 segundos de observación, explora la organización visomotriz y la memoria diferida, utilizado a partir de los 8 años.

—Para los primeros años de la vida del niño o en los casos de RM profundo, hay que valorar el nivel de desarrollo teniendo que recurrir a otros tests, siendo los más utilizados los siguientes:

- *Test de diagnóstico del desarrollo de A. Gesell y C. Amatruda* (79) que estudia desde las 4 semanas hasta los 5 años, en cuatro campos de conducta: motriz, adaptativa, lenguaje y personal-social, en los que se obtienen edades y cocientes de desarrollo (CD), así como un CD global. Nos permite conocer el grado de madurez, la aparición de nuevas funciones y el progreso de las existentes en cada etapa evolutiva, siendo también muy útil para observar el control evolutivo posterior.

- *Escala de Brunet-Lezine* (80), de 1 a 30 meses, estudia 4 áreas: postural o motriz (P), coordinación óculo-motriz (C), lenguaje (L) y social (S). Está integrada por diez ítems para cada nivel, distribuidos en 6 ítems que se aplican al niño y 4 preguntas a la madre sobre conducta del niño en relaciones sociales y juegos. Cada ítem tiene un determinado valor de días según las edades, obteniéndose un CD para cada área y uno global.

DIAGNÓSTICO SOCIAL

Una de las características esenciales del RM es la deficiente capacidad de adaptación a las exigencias

del medio social en el que se encuentra. Una primera valoración de esta deficiencia se obtiene en la anamnesis al interrogar a los padres o personas que los atienden sobre sus aptitudes en cuanto a su cuidado personal y hábitos en la vida doméstica, capacidad de comunicación interpersonal, habilidades sociales y académicas, recursos de autocontrol, seguridad, salud, ocio y trabajo. Para valorar objetivamente el nivel de adaptación y maduración social, existen escalas y cuestionarios, siendo los más utilizados los siguientes:

—*Escala de conducta adaptativa de Vineland* (81). Mediante una entrevista semiestructurada a padres o educadores, proporciona información desde la infancia hasta los 18 años de cinco áreas: comunicación, habilidades de la vida cotidiana, socialización, habilidades motoras y conductas desadaptativas.

—*La medida gráfica del progreso madurativo (PAC)* (82). Se utiliza en niños y adultos y suministra información de cuatro áreas: autoayuda, comunicación, socialización y ocupación, cuyos resultados se representan en un diagrama de círculos concéntricos, que desde el interior al exterior expresan un mejor nivel de adaptación. Tiene también gran valor evolutivo.

—*Escala de desarrollo psicosocial de Zazzo*. Aplicable de 5 a 12 años, explora los hábitos de autonomía, la evolución de los intereses y las relaciones interpersonales.

—*Escala diferencial de eficiencia intelectual (EDEI) de Misès y Perron-Borelli* (desde los 8 a 11 años).

Estas últimas dos escalas se expresan en edad mental y cociente de desarrollo. Están destinadas para el análisis diferencial de los deficientes.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Como en los criterios diagnósticos del RM, en la CIE-10 y en la DSM-IV, no consta ninguno de exclusión, el diagnóstico tiene que establecerse siempre que se cumplan los criterios diagnósticos indicados. El diagnóstico diferencial debe establecerse con los siguientes trastornos:

1. *Trastornos específicos del desarrollo del habla y del lenguaje (F80). Trastornos específicos del desarrollo del aprendizaje escolar (F81)* En estos casos sólo existe la alteración de dichos aspectos, pero no hay afectación general del desarrollo intelectual y de la capacidad adaptativa. El RM puede tener alguno de estos trastornos específicos si el déficit que presenta es desproporcionado al nivel de su retraso.

2. *Trastorno generalizado del desarrollo (F84)*. Estos suelen tener RM de diversos grados pero es más disarmonico que en el retrasado. Y se caracterizan por las alteraciones cualitativas de la interacción social, comunicación, intereses y actividades que no existen en el retrasado mental.

3. *Demencia (F00-F09)*. Requiere un nivel previo normal de desarrollo intelectual que se deteriora por la edad o por traumatismos craneales o enfermedades cerebrales. No es apropiado diagnosticarla antes de los 4-6 años, ya que es difícil valorar entonces el nivel previo de capacidad intelectual. Sólo se puede diagnosticar demencia en menores de 18 años, cuando el trastorno no puede ser claramente encuadrado sólo en el RM.

4. *Capacidad intelectual límite*. Requiere un CI de 71 a 84 que puede solaparse, en parte, con el RM leve pero tendrá mejores posibilidades de desarrollo y adaptación.

CURSO Y PRONÓSTICO

El enfoque pluridimensional del RM que hemos expuesto se manifiesta también en el pronóstico que es variable y complejo y en la mayor parte de los casos persistirá siempre la afectación de alguna manera. La evolución viene determinada por varios factores:

—Etiología orgánica y enfermedad subyacente. En los síndromes malformativos, enfermedades cerebrales o cromosomopatías, hay unas características y complicaciones somáticas de gran influencia además del grado de RM (46,83).

—El grado de RM o nivel intelectual determina en gran manera las posibilidades del sujeto, como ya hemos visto al estudiarlos clínicamente. En los casos de RM leve va a influir mucho el carácter y la personalidad, si ha sido capaz de ir superando su situación, adaptándose a sí mismo sin dar lugar a conductas disruptivas que agravarían el problema. Hay que tener en cuenta que siempre la evolución es lenta y hay un “techo” respecto al desarrollo intelectual y al aprendizaje al que se llega, en general, en la adolescencia o primeros años de la juventud.

—En todos los casos es fundamental la aceptación del retrasado por parte de los grupos sociales en los que se encuentra.

- *La familia* : se le debe ayudar desde los primeros momentos a aceptar el diagnóstico, tener una visión real aunque siempre esperanzadora y que su actitud sea positiva y colaboradora en beneficio del niño (84), evitando las inadecuadas reacciones de negación, rechazo, culpabilidad, vergüenza, angustia e incluso la sobreprotección compensadora que dificulta y limita el desarrollo del niño, siendo esta actitud más frecuente en las madres (85). Una reacción más positiva es la intelectualización o sublimación, participando y colaborando activamente con el equipo terapéutico.

- *La escuela*. La evolución dependerá en gran medida de que reciba lo antes posible *la atención pedagógica* que precise, según el grado y situación, teniendo siempre a la mayor integración.

- *La sociedad* debe aceptar con normalidad a los RM y proporcionarles la atención necesaria en cuan-

to a prestaciones económicas, actividades lúdicas, sociales y sobre todo al medio laboral donde cada uno pueda desenvolverse. Hay que tener presente como expresa Coronado (86) que “cuesta más no atender a un deficiente mental que educarlo y tratarlo debidamente”.

PREVENCIÓN

Teniendo en cuenta que en la mayoría de los casos no se conoce la etiología del RM y que otros se deben a muy diferentes factores etiológicos, la profilaxis es difícil y necesita un múltiple abordaje. La revisaremos siguiendo el esquema expuesto sobre dichos factores.

—*Factores hereditarios*: si se conoce la enfermedad y el mecanismo de herencia es fundamental el asesoramiento genético (AG), cuya práctica científica se inició en la primera mitad del s. XX, al describirse los primeros errores metabólicos y los mecanismos hereditarios de su transmisión.

El AG es la comunicación, por parte del profesional implicado, al individuo o familia afectados, de la información sobre determinada enfermedad genética. Sus objetivos son: a) aliviar el sufrimiento que estas enfermedades congénitas e incurables causan. b) Reducir los sentimientos de ansiedad y culpa que suelen producir. c) Informar sobre el curso previsible de la enfermedad y posibilidades de tratamiento paliativo, cuando las haya. d) Ayudar a tomar decisiones racionales sobre su descendencia, mediante el cálculo de posibilidades de recurrencia. e) Informar sobre los riesgos de padecer o transmitir la enfermedad que afecte a otros miembros de la familia (87).

- *Prevención del síndrome X frágil*. Una vez diagnosticado hay que elaborar el árbol genealógico familiar para detectar los posibles portadores que se confirmarán mediante el análisis molecular. Todo ello permitirá establecer unas tablas de riesgo de recurrencia para realizar el correspondiente AG a los familiares que lo deseen (88).

En caso de portadoras embarazadas, el diagnóstico del feto se ha de realizar en muestras de las vellosidades coriales para detectar el estado normal, premutado o mutado, permitiendo hacer predicciones sobre el fenotipo clínico en base al patrón de metilación (89).

—*Fase prenatal*: se trata de evitar los factores etiológicos que hemos visto pueden producir RM: infecciones, intoxicaciones, radiaciones, enfermedades endocrinas, fármacos, incompatibilidades Rh, malnutrición y situaciones estresantes. El progreso sanitario conseguido en la actualidad respecto al adecuado control del embarazo desde su inicio por las diversas especialidades médicas: ecografía, internista, endocrinología, obstetra, etc, ha reducido la acción de dichos agentes patógenos (90). Conocida ya la influencia que el ácido fólico tiene durante el

embarazo sobre el desarrollo del tubo neural y para prevenir la espina bífida y la anencefalia, se administra de forma rutinaria en las gestantes suplementos de ácido fólico, 0,4 mg/día, habiendo una reducción de las lesiones en el tubo neural (91). Los factores psicológicos de la embarazada, aunque menos objetivables, también pueden tener su acción sobre el feto.

—*Fase perinatal*: los factores de este período nocivos para el feto son todos aquellos que provocan hipoxia cerebral, que es una de las causas del RM. En el último período del embarazo previo al parto, pueden ser ciertas enfermedades de la madre como: cardiopatías, hipotensión, anemias, hemorragias, etc., que deben ser controladas médicamente. Otros problemas del embarazo como los placentarios o la toxemia pueden agravarse durante el parto. Pero el cerebro del feto humano a término dispone de una reserva funcional suficiente para soportar desviaciones de la normalidad en el parto, poniendo en marcha una serie de signos de alarma que deben ser captados precozmente por el obstetra para una adecuada y rápida intervención. Por ello los métodos de control desarrollados por la moderna perinatología permiten proporcionar al niño en ese trance, el derecho que tiene a gozar de la máxima seguridad y la posibilidad de alcanzar su dotación intelectual completa (39). También debemos atender a los problemas planteados por los recién nacidos de alto riesgo debido a prematuridad, postmadurez o incompatibilidad de Rh, en todos los casos es fundamental la precoz atención del neonatólogo.

—*Fase postnatal*: son diversas las circunstancias en las que el neonatólogo tendrá que intervenir: las malformaciones craneofaciales que requieren intervención quirúrgica, posibles infecciones meningoencefálicas y encefalopatías. Detección de enfermedades metabólicas y enzimáticas, siendo imprescindible realizar el screenig bioquímico a los 15 días del nacimiento, para poderlas corregir con tratamiento o con una dieta adecuada. Evitar intoxicaciones y traumatismos. En los casos de sospecha de anomalías cromosómicas, diagnóstico citogenético precoz para determinar el cariotipo. Otras anomalías génicas precisan un análisis genético molecular. Pero si no presentan rasgos somáticos patológicos, no se sospecharán hasta que sea patente el retraso del desarrollo psicomotor en los primeros meses y años de la vida. Así ocurre en el RM ligado a X síndrome Klinefelter, síndrome Turner y sobre todo síndrome X frágil.

—*Factores psicológicos y sociales*: aunque son más difíciles de concretar y determinar es indudable que ejercen gran influencia sobre la vida del niño, no sólo desde el momento de su concepción, en el embarazo y en los primeros años de su vida, sino también a través de la formación de los padres, en especial al inicio de la vida familiar (92). Por ello es

fundamental una adecuada “educación sanitaria” sobre la población general y sobre los futuros padres, en especial, para que tengan información concreta sobre los factores de riesgo que puedan perjudicar a su descendencia. En nuestro quehacer clínico comprobamos como los padres no están preparados para desarrollar esta importante misión que suele confiarse a las experiencias personales habidas, no siempre adecuadas y a una actuación instintiva. Y si es frecuente que se reciban orientaciones sobre los cuidados físicos que requiere el niño, que se aprenden en poco tiempo, es menos usual que se les informe sobre las actitudes y comportamientos adecuados para su desarrollo psicológico que en muchos casos originarán alteraciones de la conducta en las diferentes edades. Hay que resaltar la importancia de las primeras relaciones madre-hijo, el modo de alimentación, el sueño, los estímulos necesarios para el desarrollo, los cuidados higiénicos, el medio familiar idóneo, etc.

Por otra parte sería preventivo del RM elevar el nivel socio-económico y cultural de la población y la existencia de recursos sanitarios y sociales que atiendan estas necesidades, así como una legislación adecuada de protección al menor.

TRATAMIENTO

El abordaje multiprofesional que Requiere el RM en todos sus aspectos: concepto, diagnóstico, clínica, exploración, etc., también es necesario para establecer las pautas terapéuticas en las que deben intervenir los diversos profesionales: pediatra, neurólogo, psiquiatra, psicólogo, pedagogo y reeducador.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Es una de las áreas más complejas de la intervención psiquiátrica pues en general la eficacia de los fármacos psicotrópicos no está validada para los trastornos de los RM y suele utilizarse en función de la similitud de resultados con otros pacientes psiquiátricos con sintomatología análoga. Estos fármacos suelen administrarse además para minimizar el riesgo de daño físico, tanto para el paciente como para los demás, interfiriendo con el desarrollo cognitivo y el resto de la conducta. Según un trabajo de Hogg (93) de niños y adultos RM, el 60% recibían al menos un fármaco, ya fuera tranquilizante mayor, sedante o anticonvulsivante, el 19% dos clases, sobre todo anticonvulsivantes y sedantes y 1,5% los tres tipos de fármacos. Para un acercamiento más racional a la farmacoterapia, se debe tener en cuenta las variables neuroquímicas y de desarrollo implicadas (94).

—*Estrategias del tratamiento*: a) Deben utilizarse los fármacos en el contexto de un programa de

tratamiento, donde sean de 2ª elección, iniciando primero las técnicas de educación, modificación de conducta, atención asistencial adecuada, etc. b) Debemos tratar los trastornos psiquiátricos, no los síntomas. c) Tener un control adecuado de la dosificación y vigilar la aparición de efectos secundarios, para lo cual se debe conocer bien al paciente, ya que estos no van a presentar en ocasiones los síntomas de una forma estándar al no tener a veces lenguaje verbal o estar alterado. Es importante utilizar la medicación que conozcamos bien.

Antipsicóticos

Aunque se utilizan ampliamente en los trastornos del comportamiento en los RM, sólo hay un número limitado de estudios clínicos controlados que sugieren su eficacia sobre determinados síntomas. Son de primera elección en los síntomas psicóticos. Las altas dosis de fármacos de baja potencia como clorpromacina o tioridacina, deterioran más el desarrollo cognoscitivo que las dosis bajas de los de alta potencia como el haloperidol.

Malt y cols (95), hablan de una mayor efectividad del zuclopentixol sobre el haloperidol en el tratamiento de los trastornos de conducta. Shight y Oviño (96) trataron con zuclopentixol los tr. de conducta durante 6-12 semanas, comprobando que mejoraban de forma estadísticamente significativa frente a placebo y el resto de items de la escala clínica global (CGA), presentaban una tendencia a la mejoría, los efectos secundarios por su parte no causaban problemas. Otros autores como Tuinier y Verhoeven (97), señalan que los antipsicóticos atípicos producen menos sintomatología extrapiramidal e inducen menos número de discinesias tardías, dividiéndolos en dos grupos: sulpiride y remoxipride, antagonistas de los receptores D2 y D3 y otro grupo, clozapina y risperidona, antagonistas de los receptores D2 y 5HT2. Destacando la influencia beneficiosa de risperidona sobre los trastornos del comportamiento como agresividad, impulsividad, hostilidad con ansiedad, así como menor número de efectos secundarios extrapiramidales y sedación en relación a los neurolépticos clásicos, con dosis orales entre 4-12 mg durante 3 semanas. Purdon y cols (98), apoya el uso de risperidona en los tr. profundos del desarrollo, basándose en las mediciones de elevadas concentraciones de serotonina en sangre de niños autistas y adultos RM, dada la acción antiserotoninérgica de este fármaco.

A menudo surgen problemas al tener que utilizar neurolépticos y antiepilépticos, ya que altas dosis de los primeros pueden provocar crisis y los antiepilépticos pueden agravar problemas conductuales, la mayoría de los estudios indican los beneficios de la carbamacepina frente a otros, disminuyendo a su vez la dosis de neurolépticos necesaria al reducir posible-

mente los efectos secundarios y mejorar el control de las crisis.

Debemos en todo caso utilizarlos siempre de forma racional, vigilando los efectos secundarios y para beneficio del paciente, nunca por exigencias sociales o familiares, en ocasiones las dosis son más elevadas en los RM que viven con la familia (99).

Antidepresivos

Los fármacos serotoninérgicos como los inhibidores de la recaptación de serotonina (fluoxetina y sertralina) así como la clorimipramina, se ha visto que son eficaces tras numerosos trabajos, para el tratamiento de las autoagresiones, mejorando sobre todo la agitación, labilidad emocional y agresividad (100) y disminuyendo las estereotipias y autoagresiones con clorimipramina (101); así como para el tratamiento de la depresión mayor (48) y comportamiento compulsivo en el marco de un TOC (102), utilizando todos ellos dosis similares: fluoxetina: 20-40 mg/día, hasta 80 mg, sertralina: 50 mg/día y clorimipramina: 25-125 mg/día.

Apoyando así la hipótesis de anomalías en el funcionamiento de la serotonina en la patogénesis de los trastornos del comportamiento en el RM. En otro estudio (103) se observa una mejoría clínica global al utilizar fluoxetina en niños y adultos RM. Los efectos secundarios más frecuentes eran: sueño, hiperactividad, agitación, disminución del apetito e insomnio, aunque en general hay una buena tolerancia al tratamiento.

Sales de litio

Son utilizadas para el control de la agresividad (104) y otros trastornos de conducta disminuyendo la frecuencia y la severidad de las conductas auto y heteroagresivas (105). Aunque es necesaria una cuidadosa monitorización de los niveles en sangre, sobre todo si se utilizan junto a neurolépticos. El efecto antiagresivo parece ser bastante específico y podría estar en relación con su efecto serotoninérgico. Según Thibaut (105) mejoraron entre el 70 y 75% de los tratados. Por otra parte cuando los pacientes y sus familiares tienen un mayor conocimiento sobre este fármaco, la actitud hacia el tratamiento es más positiva y con mejores resultados.

Ansiofíticos

Deben utilizarse para el control de la ansiedad y agitación, siempre durante un período no prolongado y con una disminución progresiva de la dosis para evitar síndrome de abstinencia. Nunca como un tratamiento crónico.

Betabloqueantes

Se utilizan para el control de la agresividad (104), llegando a disminuir las dosis necesarias de neurolépticos o discontinuar el tratamiento en algunos pacientes.

Estimulantes-metilfenidato

Se utiliza con éxito según la mayoría de los estudios en niños RM con déficit de atención e hiperactividad (106,107). Utilizando dosis de 0,4 mg/kg/día, se mejoró la atención, el nivel de actividad y el humor (108).

Antiepilépticos

Se prefieren fármacos con menos efectos cognitivos como son la carbamacepina y el valproato para los tratamientos a largo plazo, sobre el fenobarbital y la fenitoína. El daño cerebral en los RM predispone a aumentar los efectos secundarios de estos fármacos sobre el SNC. Se pueden utilizar también estos fármacos para el tratamiento de los trastornos del comportamiento, aunque su eficacia está menos comprobada (45) que la de los neurolépticos y el litio.

Antagonistas opiáceos

Se utilizan sobre todo en pacientes con automutilaciones y autoagresiones. Actúan bloqueando los receptores de los opiáceos endógenos. La naltrexona se ha utilizado con éxito en varios estudios (104), disminuyendo los días en los que el paciente presentaba golpes en la cabeza y mordiscos (109), la dosis utilizada es de 50-75 mg/día.

TRATAMIENTO SÍNDROME X FRÁGIL

Existen numerosos fármacos que pueden ayudar al control de la sintomatología, aunque la base de su utilización no es matemática y hay que “probar” hasta encontrar la que más se adecúe individualmente según la sintomatología que presente, así como la dosis óptima, e ir revisándola muy de cerca para adaptarnos a los cambios que vayan surgiendo en la patología del niño y el ambiente en el que se desarrolla. En la mayoría de los casos, como en las modificaciones de conducta estas intervenciones psicológicas son más efectivas con medicación.

Iremos analizando los diferentes síntomas, sus tratamientos y efectos secundarios.

—*Déficit de atención e hiperactividad*: se utilizan estimulantes del tipo *metilfenidato*, *dextroanfetamina* y *pemolina*. Mejoran la atención, hipe-

ractividad, inhibición y coordinación visuomotora, mejorando así el rendimiento escolar, el niño se siente más organizado, aumenta el control de la conducta impulsiva, disminuye su frustración y los berrinches, mejorando así la imagen de sí mismos. Las dosis bajas tienen buena acción terapéutica sin efectos secundarios (110). La *clonidina*, también mejora la hiperactividad y los tics existentes y ayuda a estabilizar el humor. Los *antidepresivos tricíclicos*, no son de primera elección ya que pueden aumentar las conductas explosivas en algunos casos.

El *ácido fólico* es un tratamiento controvertido, está indicado en los niños muy pequeños en los que no es conveniente el uso de estimulantes. Mejora la hiperactividad en algunos prepúberes (111).

—*Fluctuaciones del humor y explosiones de agresividad*: son comunes en estos pacientes, sobre todo en adolescentes y jóvenes varones. Antes se usaban los *neurolépticos*, como tranquilizantes mayores, cuando las modificaciones ambientales no habían tenido éxito. Pero sabemos sus importantes efectos secundarios, por lo que debe restringirse su utilización a los casos en los que la agresividad es secundaria a un comportamiento psicótico. Los *anti-convulsivantes*, como la *carbamacepina* y el *ácido valproico*, son estabilizadores del humor que pueden mejorar la conducta y disminuir las explosiones en sujetos con o sin alteraciones en el EEG. La *fluoxetina* se ha demostrado eficaz para disminuir la agresividad o conducta explosiva en el 70% de las pacientes frágil X (112). También puede ser útil la *sertralina*, mejorando la ansiedad.

—*Ansiedad y comportamiento obsesivo-compulsivo*: la ansiedad es un problema común en este síndrome, aparece diariamente y sobre todo ante situaciones nuevas. Aunque las *benzodiazepinas* como el *diazepam* pueden ser útiles, sus efectos adictivos, sedativos y los problemas para su retirada hacen que sólo se utilicen intermitentemente y a bajas dosis. La *fluoxetina* y la *sertralina* también pueden ser útiles para la ansiedad y el comportamiento obsesivo-compulsivo.

TRATAMIENTO PEDAGÓGICO

La pedagogía actual del RM en España se basa en la Ley Orgánica de Ordenación General del Sistema Educativo (LOGSE, 1/1990 de 3 de octubre) que establece que “se dispondrá de los recursos necesarios para que los *alumnos con necesidades educativas especiales* (ACNEE) puedan alcanzar los objetivos establecidos con carácter general para todos los alumnos”. La escolarización debe realizarse en los centros y programas ordinarios o en Centros de Educación Especial cuando en los primeros no puedan atenderse debidamente sus necesidades (Real Decreto sobre Ed. Especial [696/1995, de 28 de abril]). Debe comenzar tan pronto como se detecte la necesidad, al

ser evaluados psicopedagógicamente por los diversos servicios educativos de la administración.

Se considera que los Acnee con deficiencias sensoriales, motóricas y psíquicas de nivel leve y moderado, estén integrados en centros ordinarios de educación infantil (0-5 años) y de enseñanza primaria (6-12 años), con la correspondiente adaptación curricular individual (ACI) y siguiendo programas de desarrollo individual (PDI). Estarán atendidos por profesores de pedagogía terapéutica (PT) y de audición y lenguaje (AL) y en los institutos de educación secundaria (IES), además, por un orientador, pedagogo o psicólogo y un tutor que componen el departamento de orientación psicopedagógica. En cada etapa puede prolongarse su duración un año, igual que los alumnos ordinarios, pudiendo terminar la enseñanza obligatoria a los 18 años. Los que obtengan el título de graduado en educación secundaria, podrán seguir los estudios de bachillerato o los módulos profesionales que mejor se estime para sus necesidades, contando también con los apoyos pedagógicos oportunos e incluso pasar a la Universidad, referido más a los minusválidos físicos o sensoriales. Los que no consigan dicho título pueden acceder a programas de garantía social, para facilitarles el acceso al mundo laboral.

Los Acnee que no puedan integrarse en centros escolares ordinarios, deben recibir la enseñanza obligatoria en centros de educación especial. Respecto a los deficientes psíquicos se incluyen: RM profundos, RM severos, plurideficientes y tr. graves de personalidad (psicosis y autismo). Los grupos que se forman por aula son diversificados, procurando que haya compatibilidad y que sean manejables, con 4-6 alumnos por aula. La edad abarca desde los 4 años hasta los 18-20, impartándose enseñanzas equivalentes a la educación infantil, primaria, secundaria con talleres e inicio de formación profesional pero adaptada a sus posibilidades. Son objetivos prioritarios conseguir el máximo de desarrollo cognitivo, motricidad, comunicación, autonomía personal y bienestar así como la integración social y posible formación profesional. Terminada su estancia en el centro pueden pasar a programas específicos de garantía social. Los profesionales de los centros especiales son: profesores de PT, logopedas, fisioterapeutas, profesores de educación física y diplomados en enfermería además de personal auxiliar.

—*Formación profesional*: la finalidad primordial es la integración del RM en el sistema ordinario de trabajo o la fórmula especial de trabajo protegido. Los programas de garantía social suponen tres ofertas formativas relacionadas con la formación profesional.

- *Programas generales*: regulados por OM 12-1-93. Acogen alumnos entre 16 y 21 años con dos años de duración. Se imparten en centros de régimen ordinario; su superación permite el acceso al mundo laboral o a la FP de grado medio, mediante examen.

- *Programas especiales*: con la misma estructura pero diseñados específicamente para los Acnee, ajustándose a sus características y expectativas de inserción laboral. Pueden impartirse en los IES de integración y en los centros específicos de educación especial.

- *Programas de transición a la vida adulta*: dirigidos a Acnees con déficits graves y permanentes que no pueden acceder a las modalidades anteriores. Sustituyen a la actual FP de aprendizaje de tareas. Serán impartidos en centros específicos de educación especial. Sus objetivos serán el desarrollo de conductas y hábitos necesarios para llevar una vida adulta con el máximo grado de autonomía, capacitándolos para el uso de servicios comunitarios y el ejercicio de actividades laborales en puestos de trabajo muy concretos y delimitados o en centros de trabajo protegido.

ESTIMULACIÓN PRECOZ

Es un tratamiento educativo que debe iniciarse lo antes posible, en los primeros días o meses de la vida, para mejorar o prevenir los déficits del desarrollo psicomotor de niños con riesgo de padecerlo, tanto por causa orgánica como ambiental (113). Consiste en crear un ambiente estimulante adaptado a las capacidades de respuesta de cada niño para que estas vayan aumentando progresivamente y su evolución sea lo más parecida al niño normal.

El programa consiste en unas normas generales que se dan a los padres sobre las actitudes hacia el niño. Sus objetivos se centran en la estimulación de las áreas: motora, cognitiva, lenguaje y personal-social. El diagnóstico y orientación del niño estará a cargo de un equipo multidisciplinario, formado por: neuropediatra, psicólogo, logopeda, psicomotricista, fisioterapeuta, estimulador, etc. Y la realización por los correspondientes profesionales en varias revisiones semanales que se completan con los programas desarrollados por los padres. Esta terapia es eficaz cuantitativamente porque se ha comprobado la mejoría de su C.D. en relación con niños que no la reciben. Desde el punto de vista cualitativo es beneficioso por la colaboración de los padres y el estímulo sobre ellos que así son más realistas y conscientes de la deficiencia y valoran mejor el progreso obtenido.

TRATAMIENTOS REHABILITADORES

Como complemento de la E.P. o en los casos en que esta no se haya realizado, serán necesarias diversas terapias rehabilitadoras de las funciones afectadas en el RM.

—*Terapia psicomotriz*: está indicada en los frecuentes trastornos de la motricidad que se presentan en los RM: trastornos del impulso al movimiento, coordinación, ritmo, lateralidad, esquema corporal,

etc. Se requiere la actuación de un técnico especializado en psicomotricidad para la aplicación de estas terapias que deben adaptarse al estado particular de cada RM, dirigido a la educación del esquema corporal, conductas motrices básicas, conductas perceptivo-motóricas y educación psicomotriz diferenciada.

—*Fisioterapia*: cuando la afectación motriz es debida a lesiones anatómicas, musculares, neurológicas, etc. necesitarán intervención de fisioterapia.

—*Logopedia y foniatría*: el retraso en el desarrollo del lenguaje, siempre patente en el RM, suele ir acompañado y continuado por diversos trastornos de la pronunciación, expresión o comprensión del mismo (dislalia, disfemia, disfasia, disartria, etc.) que requieren la actuación de reeducadores en logopedia y foniatría.

TERAPIAS RECREATIVAS

Los niños RM necesitan ser estimulados de forma especial para poder aprender las actividades recreativas y lúdicas que normalmente se realizan de forma casi espontánea, ya desde los primeros meses de la vida. En edades escolares tienen gran importancia *los juegos individuales*: dibujo, pintura, modelado, construcciones, dominó, barajas; *comunitarios en lugares cerrados*: educativos, juegos de mesa, programas de video, TV y cine adecuados y orientados; *al aire libre*: juegos deportivos y excursiones; *actividades artísticas*: mimo, música, danza, teatro, etc (114).

El valor terapéutico de estas actividades lúdicas y de las escolares es patente al comparar las conductas de los deficientes en estas circunstancias y en el medio familiar, donde son más problemáticos, como se ha valorado en un grupo de adolescentes de ambos sexos mediante la aplicación del test IPCDS de Achenbach (115).

MUSICOTERAPIA

Mención especial merece esta terapia realizada por musicoterapeutas, siendo pionera en España la Dra. Serafina Poch (116). Basándose en la influencia que la música tiene sobre el estado anímico puede tener un beneficioso efecto sobre niños RM, autistas y con problemas de conducta ya que seleccionada de forma adecuada puede relajar, desinhibir, estimular, favorecer el contacto con los demás, facilitar la expresión corporal y la psicomotricidad. Incluso, siendo la música un arte sin palabras puede ser el medio para comunicarse con los débiles mentales (117).

Nosotros la hemos incluido en la formación de educadores y aplicado a niños RM, obteniendo interesantes resultados al participar mediante el ritmo, canto, audición, ejecución de instrumentos simples y creatividad, siendo el más importante valor de la música para estos niños la percepción sensorial estética (118).

TRATAMIENTO PSICOTERÁPICO

En los primeros años de la vida del RM el apoyo psicológico es más necesario a los padres y hermanos para que acepten el problema de la forma más adecuada, evitando las reacciones que antes hemos expuesto como nocivas para ellos mismos y para el niño. Esto se realizará mediante psicoterapia de apoyo que también es conveniente a través de grupos con otras familias.

El RM a partir de la edad escolar y sobre todo en la adolescencia y en la edad adulta, puede necesitar psicoterapia de apoyo dirigida a un mejor conocimiento de sus capacidades y a su adaptación familiar, escolar y social, teniendo en cuenta las posibilidades de cada uno después de un amplio estudio psicológico de su inteligencia y personalidad. Las técnicas de modificación de conducta están indicadas en los casos que presentan acusados trastornos del comportamiento, sobre todo agresividad, mediante métodos de reforzamiento, decondicionamiento y de rehabilitación psicosocial.

INTEGRACIÓN LABORAL

Concluida la Formación Profesional del RM tienen derecho a acceder al mundo laboral para su completa realización personal e integración social o en los casos profundos para la asistencia y tutela necesarias. (Ley de Integración Social de los minusválidos -LISMI- 13/1982, 7 Abril). Según los niveles de afectación la integración laboral puede realizarse según tres modalidades:

—*Sistema ordinario de trabajo*: pueden acceder a determinados puestos de trabajo los RM de más alto nivel, con la adecuada formación profesional, aunque siempre necesitarán ser atendidos de forma especial. Para estimular esta integración se ha reglamentado que las empresas con más de 50 trabajadores fijos deberán emplear a un número de minusválidos no inferior al 2% de la plantilla. Se establecen diversas ayudas y subvenciones a las empresas para que faciliten este empleo.

—*Centro especial de empleo*: para los que no pueden optar por el trabajo ordinario. Su objetivo primordial es realizar un trabajo productivo dirigido a las necesidades del mercado asegurando el empleo remunerado y constituyendo un medio de integración de los RM que posteriormente puedan acceder al régimen laboral normal. Estos centros tendrán compensaciones económicas por parte de la administración pública para que puedan cumplir su función social. Los trabajadores minusválidos están incluidos en el régimen correspondiente de la Seguridad Social. Los equipos multiprofesionales de valoración deberán someter a revisiones periódicas a estos deficientes para impulsar su promoción.

—*Centros ocupacionales*: pertenecientes a los servicios sociales, tienen como finalidad proporcio-

nar la terapia ocupacional y el ajuste personal-social a los minusválidos mayores de 18 años que no puedan acceder a una empresa o centro especial de empleo y que han sido reconocidos como tales por los equipos correspondientes.

Los profesionales necesarios en estos CO son: director, administrador, jefe de comercialización, psicólogo, trabajador social, maestro de taller, monitor ocupacional, personal sanitario, personal de apoyo y mantenimiento. La actuación debe ser coordinada y las decisiones asumidas por el equipo multiprofesional. Las actividades seleccionadas deben estar de acuerdo con la demanda comercial pero sobre todo con las capacidades de los minusválidos, procurando que la tarea sea adecuada a la persona y motivadora. (119). También se ha de realizar un programa de aprendizaje sistemático y gradual de cada tarea, teniendo en cuenta que aunque es lento, la retención de lo aprendido alcanza niveles normales; su recuerdo es como el de cualquier otra persona siempre que la habilidad se haya aprendido con un nivel de cualificación similar; también olvidan del mismo modo que el resto de la población, pudiendo recuperar lo olvidado con facilidad (120). Las actividades a realizar pueden ser: cerámica, marquetería, madera, encuadernación, mecánica, horticultura, hostelería, imprenta, tapicería, granja, repostería, jardinería, metal, limpieza, envasado, esmaltado, embalado, reciclado de papel, etc. (Figura 4).

Es importante el control sanitario de las condiciones de salud, campañas de vacunación, prevención de accidentes así como la actuación del fisioterapeuta cuando se requiera.

Los objetivos de la LISMI se han cubierto de forma muy desigual, como indica Salvador (121) debido a la falta de adecuada coordinación entre servicios sanitarios y sociales y entre sectores públicos y privados; a las desiguales transferencias realizadas a las distintas Comunidades Autónomas; a los diferentes conceptos de minusvalía y a la falta de un censo general de RM.

Toda la acción terapéutica sobre el RM está dirigida a conseguir su máxima integración en la familia,



Figura 4

Centro ocupacional. Labores realizadas.

la sociedad y en la actividad laboral pero cuando esto no es posible por las condiciones del retrasado o por las familias, deben existir residencias adecuadas que cubran todas sus necesidades, tanto en la infancia como en la edad adulta. Estas pueden depender de Instituciones oficiales (INSERSO, Comunidades Autónomas, Ayuntamientos, etc.), de asociaciones de padres y de Instituciones privadas que reciben subvenciones de fondos públicos. También pueden residir en hogares protegidos con personal de apoyo. En todos los casos recibirán la atención sanitaria y prestaciones económicas que sean necesarias.

AGRADECIMIENTOS

Expresamos nuestra gratitud a los Dres. J. Gaba-rón y G. Glover del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, a D. E. Funes, Director del Centro de Educación Especial Cristo de la Misericordia y a D J. Valero, Psicólogo de la Dirección General de Política Social y Familiar de la Comunidad Autónoma de Murcia, por la valiosa colaboración proporcionada.

Bibliografía

- Landesman S. Me1. Mental Retardation. Current Opinion in Psychiatry 1994; 7: 371-372.
- Ajuriaguerra J de. Manual de Psiquiatría Infantil. Toray Masson, S A. Barcelona, 1993.
- Lafora G. Los niños mentalmente anormales. Ed. de la Lectura. Madrid. 1917.
- World Health Organization. The Mentally Subnormal Child. Technical Report Series, nº 75, Geneva, 1954.
- Organización Mundial de la Salud (OMS). Organización de los Servicios para retrasados mentales. Serie Informes Técnicos, nº 392, Ginebra, 1968.
- CIE-10. Trastornos Mentales y del Comportamiento. Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico. Meditor, Madrid, 1992.
- American Psychiatric Association. DSM-III. Manual diagnóstico y estadístico de los Trastornos Mentales. Masson SA, Barcelona, 1983.
- American Psychiatric Association DSM III-R Manual diagnóstico y estadístico de los Trastornos Mentales. Masson SA, Barcelona, 1989.
- American Psychiatric Association. DSM-IV. Manual diagnóstico y estadístico de los Trastornos Mentales. Masson SA, Barcelona, 1995.

10. Moragas J. Diagnóstico, clasificación y tratamiento de las oligofrenias. Ed. Miguel Servet, Madrid, 1942.
11. Rodríguez-Sacristán J, Buceta M^a J. La Deficiencia Mental. Aspectos Psicológicos y Psicopatológicos de las estructuras deficitarias. Editado por: Rodríguez-Sacristán J. Universidad de Sevilla 1995; 855-905.
12. Serrate A. Concepto actual de las oligofrenias. *Comunicación Psiquiátrica* 1980; IV: 137-151.
13. Barcia D, Galiana M. Psicopatología de la inteligencia. Editado por Barcia D, López-Ibor J.J, Ruiz C. Ed. Toray SA, Barcelona 1982; 369-382.
14. Organización Mundial de la Salud (OMS). Manual de clasificación estadística internacional de enfermedades, traumatismos y causas de defunción. Revisión de 1965. Ginebra, 1967.
15. Mendiguchía FJ. *Psiquiatría Infanto-Juvenil*. Ediciones del Castillo, Madrid, 1980.
16. Cervera S. Aspectos etiológicos y sociales de la deficiencia mental. Confederación Española de Cajas de Ahorros, Madrid, 1970.
17. Instituto de Sociología Aplicada. Estudio sociológico sobre los subnormales en España. Euramérica SA, Madrid, 1969.
18. Gómez-Ferrer C. El Retraso Mental en la Región de Murcia: Aspectos epidemiológicos, clínicos y sociales. Tesis Doctoral. Murcia, 1982.
19. Popper Ch W, Steingard RJ. Trastornos de inicio en la infancia, la niñez o la adolescencia Edited by Hales RE, Yudofsky SC, Talbot JA, *Tratado de Psiquiatría*, 2^a ed, Ancora SA, Barcelona 1996; 773-879.
20. Fernández A, Gómez-Ferrer C. Problemática de los retrasados mentales y su asistencia en la Provincia de Murcia. *Actas XVI Reunión de la Sociedad Española de Neuropsiquiatría*, Vitoria 1970; 94-97.
21. Linares M, Linares MC. Epidemiología del retraso mental. *Rev Psiq Inf* 1991; 4: 259-267.
22. Tomás M, Paricio JM, Colomer C, Andrés M, Moratal A. Epidemiología de la deficiencia mental. El estudio de la Safor (I): prevalencia y etiología. *An Esp Pedia* 1991; 34, 5: 365-371.
23. Gómez-Ferrer C. Aspectos epidemiológicos, clínicos y sociales del retraso mental en la Región de Murcia. *Boletín de Salud de la Región de Murcia* 1982; II, 10-11: 101-105.
24. Fernández A, Gómez-Ferrer C, Pereyra A. La enfermedad mental infanto-juvenil en la Región de Murcia. *Rev Psiq Inf* 1991; 1: 27-39.
25. Fernández A, Gómez-Ferrer C, Sánchez J. Factor edad en psiquiatría infanto-juvenil. Mesa redonda. Congreso de Psiquiatría Infanto-Juvenil. Barcelona, 1987.
26. Crocker AC, Nelson RP. *Mental Retardation*. Edited by: Levin MD, Carey WB, Crocker AC, Gross RT. WB Saunders Company. Philadelphia 1983; 757-769.
27. Penrose LS. A clinical and genetic study of 1.280 cases of mental defect. *Special Report Series 229*. London, 1938; Medical Research Council.
28. Schwartz CE. Invited editorial: X linked mental retardation: In pursuit of a gene map. *Am J Hum Genet* 1993; 53: 1025-1031.
29. Mulley JC, Staples A, Donnelly A et al. Explanation for exclusive maternal origin for the congenital form of myotonic dystrophy. *Lancet* 1993; 341: 236-237.
30. Clusellas N. Anomalías cromosómicas halladas en 9.500 cariotopos. Experiencia diagnóstica del Instituto de Bioquímica Clínica. Ed. Corporació Sanitària. Institut de Bioquímica Clínica, Barcelona, 1995.
31. Thapar A, Gottesman I, Owen MJ, O'Donovan MC, McGuffin P. The genetics of mental retardation. *British Journal of Psychiatry* 1994; 164: 747-758.
32. Sordo MT, de Carrillo. Síndromes malformativos de etiología cromosómica. *Medicine. Genética* 1991; 100: 20-28.
33. Forcén LM. Alcohol, tabaco y drogas: efectos sobre el embarazo, feto y recién nacido. *Medicine. Ginecología y Obstetricia (I)* 1991; 92: 45-60.
34. Chazotte C, Youchah JR. Effects of maternal substance abuse. *Current Opinion in Psychiatry* 1994; 7: 397-399.
35. Steinhausen HC, Willms J, Spohr HL. Long-Term psychopathological and cognitive outcome of children with fetal alcohol syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993; 32: 990-994.
36. Spohr HL, Willms J, Steinhausen HC: Prenatal alcohol of exposure and long-term developmental consequences. *Lancet* 1993; 341: 907-910.
37. Jacobson JL, Jacobson SW, Sokol RJ, Martier SS, Ager JW, Kapananestic MG. Teratogenic effects of alcohol on infant development. *Alcohol Clin Exp Res* 1993; 17: 174-183.
38. Kaplan HI, Sadock BJ, Grebb JA. Retraso mental. Editorial Médica Panamericana SA, Madrid 1996; 1045-1060
39. Monleon J. La perinatología como ayuda a la prevención de la subnormalidad. Fundación Ramón Areces, 1984.
40. Zazzo R. Los débiles mentales. Ed. Fontanella, Barcelona, 1973.
41. Gómez-Ferrer C, Fernández A. Aspectos generales del retraso mental. Editado por López-Ibor J J, Barcia D, Ruiz C. Toray SA, Barcelona 1982; 1099-1119.
42. Gómez-Ferrer C, Fernández A. La afectividad del niño retrasado mental en un Centro de Educación Especial. III Congreso Nacional de Neuropsiquiatría infantil. Libro de Actas, Zaragoza 1976; 71-78.
43. Lluch M. Principales síndromes cromosómicos. Ed. Corporació Sanitària. Institut de Bioquímica Clínica, Barcelona, 1995.
44. Amat E, Forteza G, Baguena R, Barcia D. El síndrome de Langdon Down: Clínica y citogenética. *Medicina Española*, Valencia 1966; LV, VI: 399-430.
45. Szymanski LS, Croker AC. Retraso mental. Ed by Kaplan HI, Sadock BJ, Grebb JA. Ediciones Masson SA, Barcelona 1992; 1629-1665.
46. Similä S, Von Went L, Rantakallio P. Mortality of mentally retarded children to 17 years of age assessed in a prospective one-year birth cohort. *J Ment Defic Res* 1986; 30: 401-405.
47. de Long GR, Adams RD, Anormalidades del desarrollo y congénitas del sistema nervioso. Edited by Braunwald E, Isselbacher K, Petersdorf RG, Wilson JD, Martin JB, Fauci AS. Editorial Interamericana McGraw-Hill, Madrid 1989; 2470-2480.
48. Berry P, Gaet Ch. Psychiatry of mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry* 1995; 8: 293-300.
49. Webb TP, Bunday S, Thake A, Todd J. The frequency of the fragile X chromosome among school children in coventry. *J Med Genet* 1986; 23: 396-399.
50. Martin JP, Bell J. A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1943; 6: 154-160.
51. Lehrke RG. A theory of linkage of mayor intellectual traits. *Am J Ment Defic* 1972; 76: 611-619.
52. Lubs HA. A marker -X- chromosome. *Am J Hum Genet* 1969; 21: 231-244.
53. Sutherland GR. Fragile sites on human chromosomes: Demostratión of their dependence on the type of tissue culture medium. *Science* 1977; 197: 265.
54. Mulley JC, Yu S, Loesch DZ, Hay DA, Donnelly A, Gedeon AK, et al. FRAXE and mental retardation. *J Med Genet* 1995; 32: 162-169.

55. Verkerk A. Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome cell 1991; 65: 905-914.
56. Oberlé I. Instability of a 550-base pair DNA segment and abnormal methylation in frágile X syndrome. *Science* 1991; 252: 1097-1102.
57. Milá M, Kruyer H, Glover G, Sánchez A, Carbonell P, Castellví-Bel S, et al. Molecular analysis of the (CGG)_n expansion in the FMR-1 gene in 59 Spanish fragile X syndrome families. *Hum. Genet* 1994; 94: 395-400.
58. Gómez-Ferrer C, Ruiz MJ, Fernández A. Descripción y estudio psicopatológico de 14 casos de Síndrome X frágil. *Simposium Nacional. Deficiencia mental e intervención. Málaga, 1996. (En prensa).*
59. Gómez-Ferrer C, Micol A, García MP, Gabarrón J, Fernández A. Aspectos psicopatológicos de individuos con Síndrome X Frágil de diferentes familias. *Rev Psiq Inf-Juvenil* 1995; 1: 29-39.
60. Kerby DS, Dawson BL. Autistic features, personality and adaptative behavior in males with the Fragile X Syndrome and no Autism. *Am J Ment Retar* 1994; 98: 455-462.
61. Cohen IL, Sudhalter V, Pfadt A, Jenkins EC, Drown WT, Vietze PM. Why are Autism and the Fragile-X Syndrome associated?. Conceptual and methodological issues. *Am J Hum Genet* 1991; 48:195-202.
62. Revuelta A, García L, Alonso F, Hidalgo C. Trastornos psíquicos en el retraso mental: Aspectos epidemiológicos, etiológicos y clínicos. *An Psiq* 1994; 10 (5): 192-200.
63. Dosen A, Petry D. Psychiatric and emocional adjustment of individuals with mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry* 1994; 7: 387-391.
64. Teixidó ML. Trastorno hiperactivo asociado a retraso mental grave y movimientos estereotipados. *Rev Psiq Inf-Juvenil* 1992; 3: 148-151.
65. Mendiguchía F. Carta al director. *Rev Psiq Inf-Juvenil* 1993; 1: 62.
66. Alberca R. Discurso inaugural. *Rev Esp Oto Neur Oftal y Neurocir* 1954; 73: 3-19.
67. Gómez-Ferrer C. Depresiones infantiles. *Bol Soc Val Ped* 1968; X, 37: 35-44.
68. Gómez-Ferrer C. Aspectos clínicos de las depresiones infantiles. *Rev Neuropsiq Inf* 1984; II,4: 21-25.
69. Douglas M, Mouren MC. *Les troubles de l'humeur chez l'enfant de moins de 13 ans.* Presses Universitaires de France. Paris, 1980.
70. Fernández A. Síndrome depresivo y Retraso Mental. *Rev Neuropsiq Inf* 1984; II, 3: 149-157.
71. Agüero A, Marín J, Agüero C. Estudio de una muestra de Trastornos afectivos en jóvenes adultos con Retraso Mental. *Rev Psiq Inf-Juvenil* 1995; 3: 158-163.
72. Sánchez A, González P, González I, Baca E. Retraso Mental Leve. Una entidad escasamente considerada. *An Psiquiatría* 1996; 12, 7: 307-310.
73. Deb S. Brain imaging in mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry* 1995; 8: 280-285.
74. Terman L, Merrill M. *Medida de la inteligencia.* Espasa-Calpe SA. Madrid 1996; 7ª Edición.
75. Wechsler D. *Escala de inteligencia de Weschler para adultos (WAIS).* Manual 7ª Ed. Técnicos Especialistas Asociados (TEA), Madrid, 1988.
76. Wechsler D. *Escala de inteligencia de Weschler para niños. Revisada. (WISC-R).* Manual 2ª Ed. Técnicos Especialistas Asociados (TEA), Madrid, 1994.
77. Wechsler D. *Escala de inteligencia de Weschler para Preescolar y Primaria (WPPSI).* TEA. Madrid, 1996.
78. Gómez-Ferrer C. Baremos de un Test de psicomotricidad infantil obtenidos en población española. *Rev Esp Oto-Neuro y Neurocir* 1969-70; 161, XXVIII.
79. Gesell A, Amatruda C. *Test de Diagnóstico del Desarrollo* Editorial Paidós. México. 1994.
80. Brunet O, Lezine I. *Batería de tests para medir el Desarrollo psicomotor y la Escala de Visión de la Primera Infancia.* Ed. MEPSA, Madrid, 1983.
81. Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. *Vineland adaptative behavior scals.* Circle Pine MN. American Guidance Service, 1984.
82. Gunzburg HG. *Progress Assessment Charts.* London: Royal Society for Mentally Handicapped children and adults. 1967.
83. Janicki MP, Dalton AJ. Aging and mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry* 1995; 8: 301-307.
84. Serrate A. Aspectos psicosociales de la Deficiencia mental. *Comunicación Psiquiátrica II.* Zaragoza 1978; 249-262.
85. Velilla JM, Miravete P, Bonals A. Problemas de los niños débiles mentales en la escuela y la familia. *Archivos de Neurobiología* 1976; 39, 2: 121-142.
86. Coronado G. *Tratado sobre clínica de la Deficiencia Mental.* Compañía Editorial Continental SA, México, 1978.
87. Lluch M. *Consejo genético y prevención de las anomalías cromosómicas.* Ed. Corporació Sanitària. Institut de Bioquímica Clínica, Barcelona, 1995.
88. Gabarrón J, López I, Glover G, Carbonell P. Consejo genético preconcepcional en el Síndrome X Frágil, progresos en diagnóstico prenatal 1992; 4: 106-109.
89. Gabarrón J, López I, Glover G, Carbonell P. Fragil X screening program in a spanish region. *Am. J. Med. Genet* 1992; 43: 333-338.
90. Willard D, Gandhour R, Ebtinger B, Messer J. Etiologie et possibilités de prevention des retards mentaux sévères. *Arch Fr Pediatr* 1982; 39: 471-475.
91. Crocker AC. Prevention of mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry* 1995; 7: 400-403.
92. Pertejo J. *Bases de la salud mental en los primeros años de la vida* 1996, Madrid. Dirección General de Sanidad.
93. Hogg J. The administration of psychotropic and anticonvulsant drugs to children with profound intellectual disability and multiple impairments. *J Intellect Disabil Res* 1992; 36: 473-488.
94. Schaal DW, Hackenberg T. Toward a functional analysis of drug treatment for behavior problems of people with developmental disabilities. *Am J Ment Retard* 1994; 99: 123-140.
95. Malt UF, Nystad R, Bache T, Noren O, Sjaasted M, Solberg KO, et al. Effectiveness of zuclopenthixol compared with haloperidol in the treatment of behavioural disturbances in learning disabled patients. *Br J Psychiatry* 1995; 166: 374-377.
96. Singh I, Owino WJ. A double-blind comparison of zuclopenthixol tablets with placebo in the treatment of mentally handicapped in-patients with associated behavioural disorders. *J Intellect Disabil Res* 1992; 36: 541-549.
97. Tuinier S, Verhoeven W. Psychopatología in mental retardation: A multidisciplinary approach. *Integr Psychiatry* 1992; 8: 252-264.
98. Purdon SE, Lit W, Labelle A, Jones BD. Risperidone in the treatment of pervasive developmental disorder. *Can J Psychiatry* 1994; 39: 400-405.
99. Pary R. Psychoactive drugs used with adults and elderly adults who have mental retardation. *Am J ment Retard.* 1993; 98: 121-127.

100. Ricketts RW, Goza AB, Ellis CR, Singh NN, Cooke JC. Fluoxetine treatment of severe self-injury in young adults with mental retardation. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993; 32: 865-869.
101. Garber HJ, McGonigle JJ, Slomka GT, Monteverde E. Clomipramine treatment of stereotypic behaviors and self-injury in patients with developmental disabilities. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1992; 31: 1157-1160.
102. Bodfish JW, Madison JT. Diagnosis and fluoxetine treatment of compulsive behavior disorder of adults with mental retardation. *Am J Ment Retard* 1993; 98: 360-367.
103. Cook EH, Rowlett R, Jaselskis C, Leventhal BL. Fluoxetine treatment of children and adults with autistic disorder and mental retardation. *J Am Acad Adolesc Psychiatry* 1992; 31: 739-745.
104. Baumeister AA, Todd ME, Sevin JA. Efficacy and specificity of pharmacological therapies for behavioral disorders in persons with mental retardation. *Clin Neuropharmacol* 1993; 16: 271-294.
105. Thibaut F, Colonna L. Lithium and aggression in adults. *Encephale* 1992; 18: 193-198.
106. Handen BL, Janosky J, McAuliffe S, Breaux AM, Felman H. Prediction of response to methylphenidate among children with ADHD and mental retardation. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994; 33: 1185-1193.
107. Handen BL, Breaux AM, Janosky J, McAuliffe S, Felman H, Gosling A. Effects and noneffects of methylphenidate in children with mental retardation and ADHD. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1992; 31: 455-461.
108. Aman MG, Kern RA, McGhee DE, Arnold LE. Fenfluramine and methylphenidate in children with mental retardation and ADHD: laboratory effects. *J Autism Dev Disord* 1993; 23: 491-506.
109. Thomson T, Hackenberg T, Cerutti D, Baker D, Axtell S. Opioid antagonist effects on self-injury in adults with mental retardation: response form and location as determinants of medication effects. *Am J Ment Retard* 1994; 99: 85-102.
110. Hagerman RJ. A controlled trial of stimulant medication in children with fragile X syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 30: 377-392.
111. Turk J. Fragile X syndrome and Folic Acid. In Hagerman, R.J., McKenzie, P. (Eds) *International Fragile X Conference Proceedings*. The National Fragile X Foundation and Spectra Publishing, Dillon, CO 1992; 195-200.
112. Hagerman RJ. Fluoxetine therapy in fragile X syndrome. *Developmental Brain Dysfunction*. 1994, 7: 155-164.
113. Candel I, Pelegrín I, Motos J. Estimulación precoz. CajaMurcia, ASSIDO, Murcia, 1987.
114. Fernández A. Terapias reeducativas en un Centro de retrasados mentales severos. XXII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Neuropsiquiatría Infantil. Libro de actas, Murcia 1980; 70-72.
115. García A, Agüero A, Catalá A. Valoración de la conducta del adolescente discapacitado en la familia, escuela y tiempo libre. *Anales de Psiquiatría* 1988; 4.1: 27-33.
116. Poch S. Musicoterapia en Educación Especial. Adunas, Madrid 1978; 11-12: 55-59.
117. Gastón ET. Tratado de musicoterapia. Ed Paidós. Buenos Aires, 1971.
118. Gómez-Ferrer C. Musicoterapia en el niño de Educación Especial. II Congreso de Neuropsiquiatría Infantil, Madrid, 1971.
119. Valero J. Psicología y Servicios Sociales: Papel del psicólogo en un Centro ocupacional de deficientes psíquicos. Editado por Navalón C, Medina ME. PPU-DM, Madrid, 1993.
120. Miller E. Formación laboral: aspectos clínicos y evaluación. Editado por Salvador L. Neurociencias, Barcelona, 1995.
121. Salvador L, Velázquez R, Martínez-Maroto A. Servicios para sujetos con retraso mental y enfermedades psíquicas en España. Editado por Salvador L. Neurociencias, Barcelona, 1995.