



- ◆ Trabajo realizado por la Biblioteca Digital de la Universidad CEU-San Pablo
- ◆ Me comprometo a utilizar esta copia privada sin finalidad lucrativa, para fines de investigación y docencia, de acuerdo con el art. 37 de la M.T.R.L.P.I. (Modificación del Texto Refundido de la Ley de Propiedad Intelectual del 7 julio del 2006)

TEMA XXII

A. Polaino-Lorente

EL RETRASO MENTAL

1. Tres modelos y un problema.
2. Concepto y clasificación.
3. Etiología del retraso mental.
4. Diagnóstico diferencial.

1. TRES MODELOS Y UN PROBLEMA

El problema del retraso mental, como se nos aparece en el marco actual de nuestra sociedad, difícilmente podrá comprenderse si se desconoce la evolución histórica, es decir, el modo en que se ha ido presentando y reformulando en las últimas décadas.

Los distintos modos en que se ha tratado de combatir el retraso mental, pueden englobarse principalmente, aunque no únicamente, en los tres modelos siguientes: el médico, el familiar y el pedagógico.

1.1. *El modelo médico*

Qué duda cabe que el retraso mental —cualquiera que sea, tomando este término en su más amplio sentido— tiene unas causas biológicas, siempre innegables aunque a veces ocultas. Pero no es menos cierto que, una vez establecidas las alteraciones —las que sean—, conocer o ignorar las causas de las mismas añade muy poco a la labor rehabilitadora y sanadora que, en definitiva, es la que nos importa.

La medicalización del retraso mental, por desgracia, continúa aún vigente. No es que el médico no tenga nada que decir sobre el retraso mental. No; no es eso. El pediatra, el psiquiatra infantil, está implicado en la solución del problema. Pero no sólo él.

La pregunta a la que hay que responder podría formularse abiertamente como sigue: ¿es el retraso mental un problema médico? Formulada así, la respuesta necesariamente ha de matizarse: el retraso mental es y no es, al mismo tiempo, un problema médico, pero... desde luego *no exclusivamente médico*.

Puede tratarse de un “problema médico” por las razones *diagnósticas, terapéuticas y preventivas* que a continuación se apuntan.

a) El *diagnóstico precoz* compete, desde luego, al médico. Me refiero, claro está, al diagnóstico precocísimo que se obtiene con la ayuda de determinaciones bioquímicas y genéticas, y tras la exploración clínica sistemática (Slater y col., 1974; Rimmy col., 1977).

Pero obsérvese que la eficacia del diagnóstico así realizado es tanto más importante cuanto más precoz se realiza (Alfonso, 1978). En cuanto al esclarecimiento *etiológico* de tal diagnóstico, su eficacia está limitada, fundamentalmente, a las enfermedades heredometabólicas, en las que una vez identificado el problema sí que cabe una intervención inmediata, cuyas consecuencias son o pueden ser muy positivas (Hobbs, 1977).

Sin embargo, la supuesta eficacia de los diagnósticos etiológicos —a qué dudarlo— es, desgraciadamente aquí, la mayoría de las veces sólo supuesta (Cervera, 1970; Vigano, 1976; Castells, 1977).

¿Qué consecuencias derivan para el retrasado mental —una vez que se ha instaurado su patología— que se descubra o no su causa? Las causas son múltiples; tantas, que los últimos quinquenios nos han traído nuevos síndromes. Pero el descubrimiento de que el agente causal sea la rubeola, la trisomía 21, la deshidratación hipernatrémica o el sufrimiento hipóxico fetal, poco nos va a ayudar en la rehabilitación del retrasado mental, una vez que la minusvalía se ha establecido de modo definitivo.

Desde la óptica del diagnóstico *etiológico*, poco podrá ayudarse al retrasado mental a pesar de que esté justificado el *screening* y la multitud de exploraciones —cada vez más finas y sofisticadas— que los pediatras emplean (Fotheringham y col., 1976; Artells, 1978).

El diagnóstico funcional de la conducta social, por ejemplo, es en el ámbito rehabilitador de una mayor importancia (Pelechano, 1976; Olechnowicz, 1979).

b) El retraso mental compete también al clínico, si se considera desde la perspectiva *terapéutica*. Las alteraciones de tipo neurológico y del desarrollo y la maduración, que suelen acompañar al problema del retraso mental, o los registros encefalográficos, suelen ser de utilidad para el tratamiento. En estos casos es preciso individualizar cada problema y administrar el oportuno tratamiento medicamentoso. Y esto también compete al médico. Lo mismo sucede respecto de esas otras patologías acompañantes, no estrictamente vinculadas al retraso mental, como es la aparición de déficits inmunitarios, insomnio, graves alteraciones de la succión y deglución, hidrocefalias, hipertensión craneal, etc. Aquí también está indicada la intervención médica.

Para estos y otros problemas, la medicación no es sólo aconsejable, sino imprescindible, pero entiéndase que no es a causa del retraso mental mismo, sino por una complicación a él sobreañadida.

Medicalizar al *retrasado mental* no resuelve el problema del retraso mental; medicinarlo puede ser de alguna ayuda; negarse rotundamente a lo anterior puede tener fatales consecuencias.

La medicación es conveniente, pero ni excluye ni resuelve el problema conductual, que es, en última instancia, el problema real que preocupa a los padres y del cual debemos ocuparnos.

Por eso, abandonar otros procedimientos de intervención —me referiré más adelante a ellos—, declinando toda la responsabilidad y el futuro del retrasado mental sobre los tratamientos medicamentosos, no deja de ser una aberración.

Sucede esto cuando se sustancia la patología comportamental como algo *estático* (sin posibilidad de cambiar), *derivado* (aquí los aspectos causales se enfatizan tal vez demasiado) y, meramente *genitivo* (se hace depender todas las alteraciones —a veces la ausencia de comportamientos adaptativos que el niño no ha tenido posibilidad de aprender— de las “lesiones cerebrales”).

c) Por último, al médico compete, con todo derecho, el área importante de la *prevención* del retraso mental (González Botella, y col., 1977).

Aquí queda todavía mucho por hacer. Cada día se dilatan más las fronteras de este ámbito. Hoy se puede evitar, antes de la concepción, la embriopatía rubeólica y las enfermedades recesivamente ligadas al cromosoma X. Con ayuda de la amniocentesis pueden detectarse precozmente las enfermedades cromosómicas. Las consecuencias de la incompatibilidad Rh y de alguna heredometabolopatías (galactosemia, fenilcetonuria) pueden detectarse y tratarse en el periodo prenatal.

Los *screening* bioquímicos y genéticos han probado su eficacia y debieran ser pruebas de rutina de la neonatología diaria.

Con todo esto puede reducirse el número de retrasados mentales —lo que ya es mucho; casi todo para algunos—, pero no puede solucionarse el problema real del retraso mental. Por eso, aunque necesario —siempre que se ciña a sus específicos límites—, el modelo médico resulta insuficiente.

1.2. El modelo familiar-institucional

Los padres no saben qué hacer con sus hijos deficientes. La ansiedad y la culpabilidad suelen ser en ellos actitudes frecuentes. La impotencia que de aquí resulta es obvia (Polaino-Lorente, 1980).

Las decisiones se aplazan, a veces de forma negligente, a veces con cierto fundamento, amparándose en la estereotipia de que "el niño es todavía demasiado pequeño". Esta parsimonia es, sin embargo, muy veloz en sus resultados y resulta casi siempre muy nociva por cuanto que el niño se desarrolla a pasos agigantados.

Se le permite crecer mientras se cree que el proceso del desarrollo producirá por sí solo el deseo esperado. "Cuando madure —se dicen—, todo cambiará". La inferencia y la atribución están patentes. Primero atribuyen a la maduración un cierto papel como agente causal del cambio; cambio que en absoluto le corresponde. Más tarde, se infiere de esa atribución otra conclusión infundada: que el niño cambiará. Mientras tanto, se hacen estériles muchas otras posibilidades, omitiéndose bloques de intervención que tanto podrían ayudar al desarrollo comportamental del bebé. Me refiero, por ejemplo, a los programas de estimulación precoz, a la modificación de la ecología estimular familiar o a la mera posibilidad de interacción comportamental entre el subnormal y sus hermanos.

La implantación del lenguaje no llega ni a plantearse. Los aprendizajes básicos que preceden y hacen posible la conducta verbal se desatienen. Los repertorios motores se debilitan, aún a pesar del natural despliegue del desarrollo. Las habilidades y destrezas sociales no acaban de emerger, dado el comportamiento de evitación/huida de sus familiares.

El retrasado mental continuamente va empobreciéndose entre el rechazo más o menos velado, que trata de ignorarlo, y la sobreprotección lastimera, que todo se lo consiente, especialmente lo que es para él menos conveniente (Johnson, 1980).

Emergen así otros comportamientos indeseables que, con el hacer —o mejor no hacer— de sus padres, acaban por consolidarse. Las conductas autolesivas, disruptivas y dependientes suelen entonces presentarse.

Por este camino, el niño no avanza, sino que contrariamente, retrocede. Porque a la postre no importan tanto las conductas bienadaptativas que el niño deja de aprender como las maladaptativas que una vez aprendidas acaban perpetuándose, para más tarde —ya transformadas en hábitos arraigados— incompatibilizar con aquellas (Luria, 1974).

Puede afirmarse que, mientras tanto, sobre la cuestión de internar o no al hijo subnormal, apenas si hay acuerdo. Ambas opciones tienen sus ventajas y sus inconvenientes. También en esto actúa la moda.

Mientras que Cleveland y Miller (1977) han comprobado la buena adaptación familiar cuando el chico permanece en casa, otros, como Cummings (1976), consideran que se perjudica la paz familiar y la convivencia conyugal. El peso del cuidado del retrasado mental puede aumentar o no el stress en el hogar, siendo este criterio el que debe decidir, en opinión de Willer y col., (1979), lo que se debe hacer.

MacMillan (1977) ha probado que ni siquiera la situación económica familiar es un factor que de hecho decida el internamiento o no. A la crisis de la institucionalización ha seguido la crisis de la desinstitucionalización (Doll, 1976). Así, pues, una y otra opciones, a lo que parece, están en crisis.

Smith (1977) resume los factores que principalmente intervienen en el origen del *stress* familiar a causa del retraso mental: la llegada inesperada del deficiente, el estado de vulnerabilidad personal de sus familiares, los factores precipitantes y la intensidad de la crisis familiar a que puede dar lugar.

En cualquier caso, la familia como las instituciones por sí solas no son suficientes. Es condición necesaria que se arbitren otros procedimientos y estrategias de intervención —sea en la familia, en la institución o de forma integrada en ambas—, de modo que se facilite el programa modificador más conveniente (siempre *ad casum*) para ese retrasado concreto (Miller y col., 1976; Paulson y col., 1973).

La intervención de los padres es siempre fundamental (Polaino-Lorente, 1981 b). La decisión sobre la alternativa hogar/institución compete a los padres. Es cierto que pueden y deben aconsejarse, pero jamás delegar esta cuestión en otros. Wolfensberger (1967) considera, en cambio, que es la sociedad y no los progenitores la que debe decidir sobre este particular. En mi opinión, ni la sociedad, ni el médico, ni el psicólogo deben arrogarse una misión que excede con mucho a sus funciones. A idéntica conclusión se llegó en la conferencia sobre el retraso mental, celebrada en 1974.

En todo caso, la intervención de los padres en la rehabilitación conductual de sus hijos, es siempre fundamental, como se ha venido demostrando por numerosos autores (Tizard, 1961; Paulson y col., 1973; Ray, 1974; Miller y col., 1976; Brengelmann, 1977).

1.3. El modelo psicopedagógico

En realidad, el modelo psicopedagógico es el lugar hacia donde convergen los anteriores modelos y, desde luego, su vigencia actual es obvia; tanto, que se presenta hoy como la única alternativa eficaz para la rehabilitación y modificación de la conducta del retrasado mental.

La pedagogía y la educación especial del retrasado mental, después de muchas vicisitudes, corre el peligro, todavía hoy, de continuar anclada en dos supuestos atribucionales obsoletos: a) el timocentrismo y b) la escolarización.

El *primero* atribuye a la afectividad un papel mucho más relevante del que realmente tiene. Su paradigma puede concretarse en frases y consejos tópicos como los que siguen: "Hay que querer al niño retrasado mental", "al deficiente mental no hay que traumatizarle con exigencias excesivas" (léase con cualquier exigencia..., ¡incluso rehabilitadora!). Slogans como estos acaban determinando la conducta a seguir por los terapeutas y profesores, haciendo un flaco servicio al deficiente. Agazapadas tras de ellas se encuentran muchas veces la ignorancia y la dejadez. Se sobreprotege al niño, tras invocar esas razones afectivas, pero con ello sólo se rehuye el compromiso y el mucho esfuerzo que supone tratar de modificar su comportamiento, único modo en que puede ampliarse el repertorio de sus habilidades y su personal horizonte autonómico.

El *segundo* supuesto —la escolarización— atribuye a la enseñanza institucional clásica (el aprendizaje de la lectura y de la escritura, sobre todo) una eficacia que tampoco tienen, al menos en el caso de la rehabilitación comportamental y adaptativa de estos niños. Es mucho más importante para los deficientes la adquisición de destrezas motoras, sociales, alimentarias e higiénicas —que son las que en verdad van a ampliar el ámbito de su autonomía e independencia—, que, por ejemplo, el necesariamente limitado aprendizaje lector.

La implantación y adquisición del lenguaje es, desde luego, una función principalista, aunque no incompatible ni subordinada a otros aprendizajes de tipo escolar.

El moderno modelo psicopedagógico concibe la deficiencia mental —y en un sentido muy amplio la minusvalidez— como un problema comportamental deficitario y maladaptativo en el que hay mucho que hacer a través del manejo de las variables ambientales que sí que pueden manejarse y que son las que están, en última instancia, desencadenando, manteniendo y perpetuando esos comportamientos desajustados.

El modelo psicopedagógico asume que a la base de estos comportamientos hay alteraciones de tipo neuropsicobiológico, pero con toda franqueza y coherencia asume también que es muy poco lo que desde ese ámbito específico (el psicobiológico) hoy puede hacerse, a excepción de la prevención.

El modelo psicopedagógico ni niega ni desprecia el peso —relativo o absoluto— que puedan tener esas alteraciones; las supone, sin más, a la vez que reconoce su incompetencia para intervenir biológicamente a ese nivel.

El modelo psicopedagógico opta por la eficacia real de las estrategias de intervención modificadoras, cuya fundamentación no está tanto en las cuestiones neurobiopatológicas —que no rehusa, pero muchas de las cuales todavía ignoramos a propósito, sobre todo, de la posible eficacia generativa que en el área de la práctica rehabilitadora puedan tener— como en los principios de la psicología del aprendizaje que las han hecho posibles.

2. CONCEPTO Y CLASIFICACION

El retraso mental puede convertirse en un rótulo diagnóstico del que se puede abusar más fácilmente que en otros problemas clínicos.

Concurren a este posible error: (a) el hecho de que no dispongamos de una sintomatología clínica homogénea que pueda servir para la exacta delimitación de estos cuadros; (b) el tener que apelar casi siempre a un único criterio —el psicométrico— que, como es sabido, a pesar de su indudable utilidad, es sólo una prueba de rendimiento intelectual muy alejada de lo que debería ser un diagnóstico de tipo funcional; (c) la esterotipia social de emplear este término indiscriminadamente para calificar a todo individuo cuyos rendimientos intelectuales en los tests estén por debajo de lo que por su edad, deberían corresponderle; (d) el hecho de haber forzado la sinonimia —usos y abusos del lenguaje— entre dos términos que no tendrían por qué confundirse: el retraso mental y la minusvalía; y (e) la existencia de muy distintas clasificaciones, en las que el criterio de inclusión y diferenciación entre los diferentes sujetos en las distintas categorías diagnósticas varían mucho de unos a otros.

Así, por ejemplo, la AMMD (*American Association on Mental Deficiency*) define este término al afirmar que “el retraso mental se refiere a un rendimiento intelectual general por debajo del promedio, que se origina durante el periodo del desarrollo y se asocia con una

deficiente conducta adaptativa (Heber, 1961, pág. 499). Esta definición ha pesado mucho en la clínica, al ser aceptada posteriormente por la APA (*American Psychiatric Association*). Lo mismo puede afirmarse de las cinco categorías diagnósticas que la AMMD estableció según el coeficiente intelectual (CI), obtenido a través del test de inteligencia de Standford-Binet (Terman y Merrill, 1960):

- Retraso mental límite (CI: 68-83)
- Retraso mental leve (CI: 52-67)
- Retraso mental moderado (CI: 36-51)
- Retraso mental agudo (CI: 20-35)
- Retraso mental profundo (CI: < de 20)

En la clasificación propuesta por el DSM-III (1980) se han asumido las anteriores categorías nosológicas, meramente testométricas propuestas por la AMMD a las que añaden una categoría distinta más (no atribuible y por tanto independiente del retraso mental) que englobaría a todos los sujetos con una función intelectual borderline, cuyos CI estén comprendidos entre 70 y 85.

Como puede observarse, la prioridad testométrica continuó, a pesar de que esas pruebas no evalúen todo el potencial intelectual, ni las habilidades y destrezas del sujeto, que tienen una importante función adaptativa y cuya significación social puede ser —incluso para la sociedad de hoy— mucho más relevantes.

De aquí que un experto en el estudio de la deficiencia mental como Tredgold (citado por Sattler, 1970), comenzará a oponerse ya en la década de los cincuenta a este tipo de definiciones y clasificaciones, a la vez que daba un mayor énfasis a las habilidades y factores sociales implicados en la conducta del retrasado mental.

En la tabla 1 (modificada por Kaplan y col., 1981), se sintetizan las cuestiones en que se contraponen las perspectivas clínica y social hoy vigentes, en torno al problema del retraso mental.

TABLA 1: Contraposición de las perspectivas clínica y social, hoy vigentes, en relación con el retraso mental
(Adaptado por Kaplan y col., 1981)

| | Perspectiva clínica | Perspectiva social |
|-----------------|--|--|
| 1. Inteligencia | Entidad que existe con independencia de las circunstancias culturales. | Entidad relativamente dependiente de un particular sistema social. |

(continúa en pág. siguiente)

Perspectiva clínica**Perspectiva social**

- | | | |
|-------------------|--|--|
| 2. Retraso mental | Quienes satisfacen los criterios estadísticos y clínicos existentes para el diagnóstico de retraso mental. | Un individuo puede estar retrasado según un sistema (el escolar, por ejemplo) y no estarlo según otros (como el familiar). |
| 3. Diagnóstico | Un clínico puede detectar anormalidades que no son obvias desde los criterios establecidos. Esas anormalidades inadvertidas pueden ser prueba de retraso mental. | El retraso mental puede no haberse detectado a pesar de que se le haya diagnosticado así según lo establecido por algún particular punto de vista. |
| 4. Epidemiología | Puede determinarse científicamente el número de personas retrasadas en un área determinada sin que se considere la estructura social de ese área concreta. | El número de personas diagnosticadas como retrasadas mentales en un área concreta es determinado por la estructura social de esa área concreta. |

La OMS, recomienda por su parte el empleo del término de *subnormalidad mental* para referirse a dos diferentes categorías clínicas: el *retraso mental* y la *deficiencia mental*. En la primera se incluyen sólo a aquellos pacientes en los que se ha probado que sus deficiencias funcionales se deben a una causa patológica; la segunda categoría responde a un criterio estrictamente psicométrico y legal, aplicándose a cualquier sujeto cuyo C.I. sea inferior a 70. La distinción, como puede observarse, es sólo convencional.

Un ejemplo de ello es la Tabla 2, en la que se describe —de forma sencilla, pero también más útil— el grado de retraso mental en función de otros factores (desarrollo, educación, competencia social y profesional) más orientativos desde la perspectiva rehabilitadora y social que son las que realmente nos interesan.

TABLA 2: Desarrollo característico de los retrasos mentales. (Adaptada por Sarason, 1976, de Mental Retardation Activities of the U.S. Department of Health Education and Welfare, 1963, pág. 2)

| Grado de retraso mental | Maduración y desarrollo preescolar (de 0 a 5 años de edad) | Adiestramiento y educación escolar (de 6 a 20 años de edad) | Competencia social y ocupacional adultas (de 21 años en adelante) |
|-------------------------|--|---|--|
| Profundo. | Retraso total; mínima capacidad en las áreas sensoriomotoras; necesita extremados cuidados en lo tocante a su persona. | Hay algo de desarrollo motor; seguirá en forma mínima o limitada las instrucciones que se le den para que se ayude a sí mismo. | Algo de desarrollo motor y de lenguaje; podrá lograr un mínimo de cuidado personal; necesita cuidados especiales. |
| Agudo. | Escaso desarrollo motor; lenguaje mínimo; generalmente incapaz de aprovechar las enseñanzas tendientes a que se baste a sí mismo; poca o ninguna capacidad para comunicarse. | Habla o aprende a comunicarse; es capaz de aprender los hábitos elementales de aseo; aprovecha la enseñanza de la formación de hábitos. | Bajo supervisión constante, capaz de contribuir parcialmente a su propio sostenimiento. |
| Moderado (entrenable). | Habla y aprende a comunicarse; reducida conciencia de las relaciones sociales; desarrollo motor aceptable; aprovecha la enseñanza que tiene para hacerse autosuficiente; puede ser gobernado con un mínimo de supervisión. | Capaz de aprovechar el adiestramiento social y ocupacional; es difícil que vaya, académicamente más allá del segundo grado; podrá viajar solamente a los lugares a los que ya está familiarizado. | Podrá bastarse a sí mismo económicamente, desempeñando trabajos semiespecializados o no especializados dentro de talleres protegidos; necesitará ayuda y recibir consejos cuando se encuentre en condiciones de stress social y económico fuera de lo común. |
| Leve (educable) | Puede adquirir habilidades sociales y de comunicación; retraso mínimo en las áreas sensoriomotoras; con frecuencia no se distingue del normal sino hasta más tarde. | Al llegar a la adolescencia, es capaz de aprender las materias correspondientes al sexto grado; puede encauzarse para que se adapte socialmente. | Social y ocupacionalmente su desarrollo es suficiente para que en forma mínima se sostenga a sí mismo, pero habrá que orientarlo en condiciones de stress social y económico fuera de lo común. |

Acaso por esto, algunos autores (Doll, 1941) intentaron sintetizar un concepto de retraso mental en el que se asumieran ambas perspectivas, social y clínica.

En la definición propuesta por Doll se incluyen los siguientes criterios: (1) ineptitud social; (2), debida a un estado mental subnormal; (3), que ha quedado detenido durante el desarrollo; (4), que prevalece en la edad madura; (5), que es de origen constitucional, y (6), que es esencialmente incurable”.

Conviene distinguir dos términos —retraso mental y minusválido— que a menudo suelen confundirse.

Minusválido es todo aquel que sufre “una merma de sus facultades o, si se prefiere, la aptitud residual del sujeto (...), que por alguna causa se ha visto disminuido sustancialmente en alguno o algunos de los aspectos de su actividad profesional y social (Pinillos, 1977).

El concepto de minusválido, tomado restrictivamente, designa a cualquier “persona inicialmente normal a la que, por accidente u otra causa análoga, le sobreviene después una disminución substancial de su capacidad de adaptación y más bien de sus aspectos ejecutivos periféricos que de la raíz mental de éstos, aun cuando por descontado hay casos en que no es así, y muy a menudo la disminución locomotiva o manipulativa afecta a los procesos psíquicos centrales” (Pinillos, 1977).

Según el concepto apuntado, son minusválidos los invidentes, los sordos, los enfermos crónicos como los diabéticos y los parapléjicos, ciertos enfermos mentales (psicóticos, esquizofrénicos), los accidentados a causa del tráfico o de algún percance profesional, y otros muchos, como aquellos que, por el abuso de drogas y alcohol, resultan incapacitados en algunas de sus funciones (estos últimos se estiman en la población mundial en 40 millones). Es específico de las minusvalías, que las alteraciones funcionales padecidas sean irreversibles, de forma que obliguen al paciente a reorganizar su vida profesional, cuando ello es posible —y debe ser posible con la ayuda de un experto— y el concepto que de sí mismo tengan.

Los retrasados mentales, frente a otros tipos de minusválidos, no han llegado nunca a desarrollar sus posibilidades intelectuales y, por consiguiente, se han visto impedidos a ejercitar dichas funciones. En la subnormalidad hay una alteración inicial que imposibilita la andadura futura. En la minusvalía puede no haberla. Así, mientras todos los subnormales son minusválidos, no todos los minusválidos son subnormales.

Dada la disparidad de criterios existentes puede resultar aventurado ofrecer unos datos acerca de la incidencia del retraso mental en nuestra sociedad. No obstante, la anterior dificultad y las derivadas de los criterios epidemiológicos pertinentes, se estima que hay en nuestro mundo más de 450 millones de minusválidos, lo que representa el 10% de toda la población. La tercera parte de ellos necesitan de los cuidados de otros para su supervivencia diaria. En lo que a nuestro país se refiere, se estima en 360.000 el número de ciudadanos que de alguna manera pueden incluirse en el concepto de minusvalía. Y sin embargo, menos de la mitad de ellos ni siquiera están censados (Estadística de la Seguridad Social, Marzo, 1979); y de los que sí lo están (261.032), sólo el 25% están realmente asistidos, a pesar de que 72.000 de ellos (Estudios y Publicaciones del SEREM) podrían, mediante las oportuna estrategias rehabilitadoras, incorporarse al mundo del trabajo.

3. ETIOLOGIA DEL RETRASO MENTAL

La etiología del retraso mental (R.M.) es muy variada y dispersa, concurriendo en ella factores tan diferentes que en realidad pueden sintetizarse en una afirmación tan vaga como la siguiente: el R.M. tiene una etiología multifactorial.

Por otra parte la sistematización de los factores concurrentes tienen mayor o menor peso en los trabajos de investigación en función de los criterios adoptados y de la finalidad perseguida con esas investigaciones (preventiva, etiopatogénica, rehabilitadora, etc.).

Desde un punto de vista preventivo —cuestión que tiene la máxima relevancia para el estudio del R.M.— se han distinguido recientemente (Narbona y col., 1981) entre diez factores agrupados en los siguientes bloques:

Grupo I: Agresión prenatal conocida: Agentes infecciosos, tóxicos, (alcohol, drogas, etc.), radiaciones, trastornos placentarios, etc., que afectan el desarrollo cerebral intrauterino.

Grupo II: Agresión perinatal conocida: Sufrimiento anoxo-isquémico, hiperbilirrubinemia, traumas físicos obstétricos, meningoencefalitis neonatales, bajo peso para edad gestacional, etc.

Grupo III: Agresión postnatal conocida: Accidentes cerebrovasculares, traumas, meningoencefalitis, etc.

Grupo IV: Deprivación subcultural multifactorial: Pobreza intelectual y cultural de la familia, a veces con una inteligencia limitada a lo

largo de varias generaciones. Otras veces, la hipostimulación obedece a causas no económico-culturales (hospitalizaciones frecuentes y prolongadas desde los primeros meses por cardiopatías congénitas, falta de dedicación afectiva y efectiva por parte de padres excesivamente ocupados). En ocasiones se añade agresión física por parte de los adultos ("battered child syndrome").

Grupo V: Metabolopatías y endocrinopatías congénitas: Aminoacidopatías, mucopolisacaridosis, hipotiroidismo congénito. No incluimos lipidosis y otras metabolopatías y heredodegeneraciones que cursan más bien con deterioro psicomotor progresivo y fallecimiento más o menos temprano.

Grupo VI: Cromosomopatías: Muy mayoritariamente integrado este grupo por la trisomía 21.

Grupo VII: Entidades malformativas y/o polidisplásicas: Se incluyen los "síndromes congénitos" con clara definición en la literatura científica, consistentes en alteraciones del sistema nervioso con/sin dismorfias a nivel de otros órganos; quedan también aquí agrupadas las facomatosis y las miopatías asociadas a retraso mental (Duchénne, Steinert). Una gran parte de los cuadros que integran este grupo poseen un patrón de adquisición hereditaria bien conocido.

Grupo VIII: Cuadros dismórficos no catalogables: Deficiencias intelectuales concomitantes con rasgos dismórficos en diversas partes del organismo sin llegar a integrar un cuadro bien definido.

Muchos de estos casos pueden obedecer a un factor exógeno (tóxico, infeccioso, etc.), no conocido, que incidió en un momento de la gestación.

Grupo IX: Asociación de epilepsias "idiopáticas": Síndrome de West, de Lennox u otros cuadros comiciales no caracterizados, sin causa demostrable (no entraría aquí, por ejemplo, el síndrome de West con esclerosis tuberosa). El defecto mental cursa en paralelo con el síndrome comicial; no se puede establecer entre ellos una completa relación causa-efecto, aunque es posible que ambos tengan un origen común no conocido.

Grupo X: Ningún factor reconocible: Retraso intelectual sin anomalías somotoneurológicas demostrables en el examen clínico y las pruebas complementarias; tampoco se detectan antecedentes familiares ni carencias ambientales que expliquen el trastorno.

La importancia etiológica de estos diez grupos de factores ha sido contrastada en cuatro recientes investigaciones realizadas en nuestro país entre 1970 y 1981. Los resultados obtenidos, a pesar de su enorme variabilidad, permiten hacernos una idea de cuales son realmente los factores causales más importantes en la etiología del R.M., como puede observarse en la Tabla 3.

TABLA 3: Frecuencia e importancia de los factores etiológicos en las cuatro investigaciones examinadas
(Cfr. Narbona y col., 1981; modificaciones del autor)

| Posibles factores etiológicos | INVESTIGACIONES | | | |
|---|--|--|--|--|
| | Extrahospitalarias | | Hospitalarias | |
| | Cervera, 1970 (Pamplona) N = 303 Edad: 1-29 (%) | Narbona, 1975 (Sevilla) N = 90 Edad: 6-14 (%) | Pascual, 1980 (Madrid) N = 3,375 Edad: 1-14 (%) | Díaz Tejeiro 1981 (Pamplona) N = 409 Edad: 1-14 (%) |
| Grupo 1 | 4,29 | 4,44 | 5,12 | 5,13 |
| Grupo 2 | 36,64 | 28,91 | 49,62 | 21,13 |
| Grupo 3 | 12,54 | 6,66 | 6,02 | 3,91 |
| Grupo 4 | 10,56 | 14,45 | 0,00 | 2,20 |
| Grupo 5 | 2,31 | 2,22 | 1,39 | 1,22 |
| Grupo 6 | 19,80 | 6,66 | 4,47 | 31,47 |
| Grupo 7 | 5,94 | 14,45 | 20,22 | 9,55 |
| Grupo 8 | 1,98 | 6,66 | 1,79 | 14,96 |
| Grupo 9 | 4,62 | 0,00 | 4,95 | 3,18 |
| Grupo 10 | 1,32 | 15,55 | 6,42 | 7,25 |
| Factores etiológicos de tipo adquiridos conocidos (grupos 1 2, 3 y 4) | 64,03 | 54,46 | 60,76 | 32,37 |

El estudio atento de la Tabla 3, pone de manifiesto el carácter multifactorial de la etiología del R.M. A pesar de las discrepancias que derivan de las comparaciones entre los datos resultantes de estas investigaciones hay, sin embargo, ciertas convergencias entre ellos:

a) La importancia que las lesiones perinatales (grupo 2) tienen en la etiología del R.M., factor en el que coinciden las cuatro investigaciones, hasta el punto de ser el primer bloque etiológico en tres de ellas.

b) La importancia representada por las cromosomopatías (grupo 6) y entidades malformativas reconocidas (grupo 7), es aquí excesiva (primer y segundo bloque en frecuencia etiológica en los respectivos estudios). Sin embargo, si se atiende a la finalidad de los servicios hospitalarios implicados en estas investigaciones —la estimulación y rehabilitación precoces de niños con síndrome de Down— se disculpará fácilmente el sesgo resultante, sesgo que es coincidente con el derivado de otras investigaciones por instituciones análogas (Cfr. por ejemplo, Bueno, 1969 y Galván, 1978).

c) La importancia que los factores de orden sociogenético tienen en estas investigaciones (la privación subcultural multifactorial, grupo 4) queda patente al constituir el segundo y tercer escalón causal, respectivamente, en dos de los cuatro equipos de investigación, precisamente en aquellos que se realizaron en poblaciones de procedencia extrahospitalaria; el peso de este dato se afirma al contrabalancearse con la escasa significación porcentual obtenida en las investigaciones realizadas en el ámbito hospitalario, ámbito al que acude una población selectiva según satisfaga un criterio de patología orgánica demostrable.

Estos datos respaldan dos conclusiones de gran importancia para la prevención del R.M.:

1) Que el R.M. puede prevenirse y por tanto evitarse en una proporción que varía del 30 al 35% (Hunter y col., 1980), si se ponen en marcha las necesarias medidas profilácticas (atención durante el embarazo, correcta alimentación de la mujer embarazada y/o del recién nacido, vacunaciones, detección precoz de heredometabolopatías, etc.).

2) Que el R.M. puede amenguarse a través de los oportunos programas psico-pedagógicos modificadores y estimuladores, si precozmente se ponen éstos en marcha. Bastantes de estos factores sociogenéticos ambientales están vinculados con un contexto familiar y ecológico empobrecido, falta de estimulación y vacío de motivaciones, que de seguro habrán de influir negativamente en la maduración y el desarrollo del SNC del recién nacido, tan ávido como está de esa función ergotrófica que tiene el flujo estimular ambiental. Repárese en que en ese periodo inicial acontece la multiplicación de las arborizaciones dendríticas, mientras se completa el proceso de mielinización (el

cerebro dobla el peso que tenía al nacer, durante los seis primeros meses de vida extrauterina), y ambas funciones no se realizarán bien si no concurren sobre el sujeto los estímulos que necesita (Montagu, 1971).

A continuación se sintetizan las causas más frecuentes del retraso mental, agrupándolas en los bloques siguientes:

- 1.- Heredometabolopatías.
- 2.- Cromosomopatías.
- 3.- Causas prenatales, perinatales y postnatales.

1.- **Heredometabolopatías:** En el siguiente cuadro se ha recogido de forma sucinta las principales alteraciones metabólicas, de condicionamiento genético, capaces de causar el retraso mental.

| | Detección Precoz | Herencia genética | Alteración Bioquímica | Clínica específica | Retraso mental |
|--|--|------------------------------|--|---|---------------------|
| 1.1. Metabolismo de los Hidratos de carbono | | | | | |
| -Glucogenosis (enfermedad de von Gierke) | | Gen Autosómico recesivo (Ar) | | Detención del desarrollo. Retraso de la maduración. Alteraciones respiratorias. Aumento de hígado y bazo. Convulsiones. | + + + |
| -Galactosemia (von Reuss, 1908) | Prueba de tolerancia a la Galactosa. Galactosuria. Prueba que confirme la alteración enzimática. | Ar | No puede transferir la galactosa en glucosa por ausencia de la enzima uniditrasferasa. | Anemia. Convulsiones. Retraso del desarrollo. Vómitos. Diarreas. Pérdida de peso. Ictericia. Cataratas. | + + + |
| | | | | | $\frac{9}{1} = 2/1$ |
| 1.2. Metabolismo de los lípidos (Lipidosis) | | | | | |
| Idiocia familiar amaurotica. | Prueba sérica de la Fructuosa - 1 - Fosfato-Aldolasa. | Ar | Ausencia de la enzima fructuosa - 1 - fosfato aldolasa | Depósito de lípidos anormales en células nerviosas. Ceguera. Parálisis. Progresiva. Debilidad muscular. Lesiones neuropatológicas muy graves. Evolución aguda o más | + + + |
| -Forma infantil (Tay-Sachs, 1887) | | | | | |
| -Forma infantil tardía (Bilchowsky, 1913) | | | | | |

-Forma juvenil
(Vogt -- Spiel-
meyer, 1905,
1908)
-Forma adulta
(Kufs, 1925)

Enfermedad de
Gaucher (1882)

Ar
Dominante (?)

Alteración de la en-
zima Epimerasa

+ + +

lentamente hacia la
degeneración cere-
bral.

Afectación neuroló-
gica. Aumento de hí-
gado y bazo. Ane-
mia. Pigmentación de
la piel. Evolución
aguda o lenta hacia
la muerte.
Hay deterioro inte-
lectual y no retraso
mental.

Enfermedad de
Niemann -- Pick
(1914-1927)

Ar
Dominante (?)

+ + +

Depósito difuso de
esfingomielina. Au-
mento de hígado y
bazo. Retraso en el
crecimiento. Degen-
eración retiniana. Ma-
nifestaciones psico-
patológicas.

Mucopolisacaridosis:
(Alteración del me-
tabolismo del con-
droitin sulfato B, el
sulfato de heparitina
y el generato sulfato)

| | | | | | |
|---|---|--------------------------------|---|---|-------|
| a) Gargolismos: Síndrome de Hunter (1917) | Aumento de mucopolisacáridos (Mc) en orina. | Recesiva ligada al sexo (RSx). | Aumento de Heparitin sulfato en orina. | Alteraciones óseas. Sordera menos intensa que la siguiente. Desarrollo acortado de arcos suturarios. Enanismo. Alteraciones cardiovasculares. | + + + |
| Síndrome de Hurler (1919). | Ar | Ar | Opacidad precoz de la córnea. Aumento de hígado y bazo. | | + + + |
| b) Oligofrenia polidistrófica (síndrome de Sanfillipo). | Aumento de Mc en la orina. | Ar | Aumento del sulfato de Heparitina en orina. | Retraso del crecimiento. Enanismo. | + + + |
| c) Enanismo polidistrófico (Síndrome de Scheide, 1962) | Aumento de Mc en la orina. | Ar | Aumento del condroitin sulfato en orina. | Enanismo. Deformaciones óseas. Rigidez de las articulaciones. Opacidad de la córnea. Lesión aórtica. Sordera. Aumento de hígado. | + / - |
| d) Síndrome de Morquio (1929) | Aumento de Mc en la orina. | Ar | Aumento de generato sulfato en orina. | Deformaciones óseas. Lesión aórtica. Opacidad de la córnea. Sordera. | --- |

1.3. Metabolismo de las proteínas.

Aminosidurias (aparición en orina de aminoácidos que normalmente no se consiguen, o en exceso de los que normalmente aparecen)

Fenilcetonuria (Fölling, 1934; Oligofrenia fenilpirúvica).

Ar
Test de Fölling en orina. Aumento en orina de ácido fenilpirúvico, fenil lactico y fenil acético. Fenilabamina en sangre (cromatografía).

Depósito cerebral de fenilabamina. Ausencia de tirosina. Retraso del desarrollo. Convulsiones. Pigmentación de la piel. Alteraciones del esqueleto y de la marcha. Gliosis. Desmielinización de la sustancia blanca. Alteraciones del comportamiento. Psicosis entre los familiares portadores de este gen.

+ + +

Deficiencia de la enzima hepática L-fenilabamina oxidasa.

Maple Syrup Urine (MSU), Enfermedad de la orina de jarabe de Arce (Menkes, Hurst y Craig, 1954)

Ar
Aumento de aminoácidos (leucina, isoleucina y valina) en orina y líquidos corporales. Concentración sanguínea (Cromatografía).

Deficiencia enzimática de la descarboxilación oxidativa de los tres cetoácidos.

+ + +

Rápida degeneración cerebral. Rigidez. Convulsiones. Dificultades para mamar. Crisis epilépticas. Deficiencia en la mielinización. Muerte precoz.

| | | | | | |
|---|---|----------|--|--|-------|
| Acidemia Isovalérica (Efron, 1967) | Aumento en sangre del ácido isovalérico. Olor a pies sudados (ácido isovalérico). | Ar | Deficiencia de la enzima que regula la transformación del Isovaleril - Co - A a Beta Metilcrotonil - Co - A. | Vómitos. Acidosis. Letargia. Ataxia. Temblor. Coma. Alteraciones vasos de la retina. | + + + |
| Hipervalinemia (Wade y col. 1963) | Aumento de valina en sangre y orina. | Ar (?) | Déficit de valina transaminasa. | Retraso frísico y psíquico. Vómitos. Convulsiones. Alteraciones de la conducta. | + + + |
| Homocistinuria (Field y col. 1961) | Aumento de la excreción de homocistina. | Ar | Ausencia de la enzima cistationina sintetasa en hígado y cerebro. | Alteraciones del esqueleto y de la marcha. Alteraciones oculares. Convulsiones. | + + + |
| Histidinemia (Ghadini y col. 1961) | Aumento de histidina en sangre y orina. | Ar | Defecto en la enzima histidina --alfa-- deaminasa. | Dificultades en el habla. Convulsiones. Ataxia. | + + + |
| Hiperuricemia (Catal y col., 1959; Riley, 1960) | Aumento de ácido úrico en sangre y orina. | Ar? RSx? | Deficiencia de la enzima hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa. | Retraso motor. Disartria. Espasticidad. Autolesiones y automutilaciones. Microencefalía. | + + + |

La *enfermedad de Sturge-Weber* se transmite por un gen autosómico dominante. Hay de ordinario un lunar en la cara situado a lo largo del área en que se distribuye el quinto nervio craneal. Unido a esto hay una malformación vascular dentro del cráneo, que con frecuencia se calcifica, haciéndose evidente a la exploración con rayos X. Los ataques y el retraso mental son debidos a esta anomalía intracerebral. La intensidad del retraso mental es variable; en algunos casos puede llegar a ser severa.

En la *enfermedad de von Recklinhausen* (neurofibromatosis), la causa es un gen autosómico dominante. Clínicamente hay manchas pigmentadas distribuidas sobre la mayoría de la piel, correspondiéndose en parte con la distribución de los nervios subcutáneos, especialmente con los nervios sensoriales. Pueden aparecer pólipos en la piel y tumoraciones en el cerebro. Sólo una pequeña proporción de pacientes (alrededor del 10%) son retrasados mentales, aunque su deficiencia no es generalmente profunda.

| | | | | |
|-----------------------------|--|--|---|-------|
| Enfermedad de Wilson (1912) | Disminución de ceruloplasmina (?) y/o competitividad de aminoácidos con oligopéptidos a nivel de su reabsorción en los túbulos renales (?) | Alteración del metabolismo del cobre por disminución de la síntesis de ceruloplasmina. | Cirrosis hepática. Lesiones neurológicas de los ganglios basales con sintomatología extrapiramidal. Alteraciones sintomatológicas esquizofreniformes. | + + + |
|-----------------------------|--|--|---|-------|

1.4. Otras

Hay un grupo de anomalías cuya causa reside en un simple gen autosómico dominante de penetración variable. Aunque estos desórdenes son raros, uno de ellos —la *esclerosis tuberosa de Bourneville*— cuenta con casi el 1% de la población de deficientes mentales hospitalizados.

En la *esclerosis tuberosa* hay lesiones de la piel consistentes en el llamado “butterfly rash” (un salpido sobre la cara) que casi siempre comienza en el surco existente entre la nariz y las mejillas. El salpido comienza en la edad preescolar y consiste en la formación de un tejido conectivo bastante vascularizado. También pueden encontrarse tumores en otras partes del cuerpo (corazón, riñones, hígado y retina).

En la piel pueden apreciarse zonas de color “café con leche”. No es infrecuente la aparición de crisis epilépticas. El retraso mental puede ser profundo o sólo discreto. La muerte por complicaciones orgánicas (fallo del corazón, pulmonía, etc.) no es rara. No hay un tratamiento específico para esta enfermedad que para que se transmita basta con que la padezca uno solo de los progenitores.

2. Cromosomopatías

Aquí la causa del R.M. reside en una alteración de los cromosomas.

El número de cromosomas humanos es de 46, agrupados en 25 pares, de los cuales 22 son autosomas y el par restante corresponde a los cromosomas sexuales que en la hembra está constituido por dos cromosomas XX (44/XX) y en el varón por un cromosoma X y otro Y (44/XY). Los cromosomas autosómicos son de tamaño y características muy diferentes, pudiendo reagruparse y ser identificados con una considerable precisión. Desde hace poco suelen agrupárseles en siete grupos principales.

Las alteraciones más frecuentes pueden afectar al número o al modo en que se constituye un cromosoma. Entre los primeros la más frecuente es la trisomía.

Por *trisomía* se entiende la aparición de un cromosoma adicional sobre y bajo el par usual. Las trisomías pueden aparecer tanto en los autosomas como en los cromosomas sexuales. Si un cromosoma no logra separarse correctamente durante la meiosis que precede a la formación del huevo puede resultar una *aneuploidia*, por *delección* (pérdida de un segmento del cromosoma), o por pérdida de una cromátida, o por *no disyunción* de algún cromosoma. Esta es una de las formas más comunes de anormalidad cromosómica. Esto suele afectar a todas las células, pero otras veces aparece un *mosaicismo*, de tal modo que existe una mezcla de células normales y aneuploides. Otras veces sucede la *traslocación* (ruptura de dos cromosomas intercambiando sus fragmentos recíprocamente), fundamentando una alteración estructural de los cromosomas.

Ciertas anormalidades del cariotipo del cromosoma se asocian con una deficiencia mental.

a) *Síndrome de Down* (mongolismo)

La primera descripción detallada de este desorden se atribuye al médico inglés Langdon Down en 1866. Hay muchas teorías sobre la etiología de la enfermedad y se reconoce que hay un gran número de tipos diferentes.

Es probable que la avanzada edad de los padres y/o las radiaciones de rayos "X" puedan algunas veces estar implicados. En el síndrome de Down la mortalidad infantil es muy alta, especialmente durante los dos primeros años de vida.

Las estadísticas facilitadas por los Organismos oficiales (Servicio de Estadísticas Demográficas Sanitarias del INE, 1978), son muy elocuentes a este respecto.

Durante los dos primeros años de vida murieron en España (años 1975 y 1976) el 15% y el 12% respectivamente de los nacidos con la trisomía del par 21; frente a la anterior tasa y para esos mismos años, entre los dos y los 14 años, sólo murieron el 1% anual de los nacidos con este síndrome.

La edad de la madre en el momento de la concepción parece no ser una variable demasiado relevante que deba tenerse presente, respecto de la incidencia del síndrome de Down, a pesar de los tópicos y prejuicios divulgados entre la población.

De un total de 83 neonatos afectos de síndrome de Down —77 nacidos y diagnosticados en la Maternidad, Clínica Infantil La Paz de Madrid, durante los años 1978 y 1979—, la mayoría de ellos, 48 (57,83 por 100) fueron hijos de madres de treinta y cinco años o de menor edad, y 35 (41,17 por 100) de más de treinta y cinco años de edad, siendo la *ratio* entre ambas de 1,36/1. De este último grupo, 20 madres (24,09 por 100) eran de más de cuarenta años. (Arebalo y col., 1980). En todos ellos se comprobó una causa genética. La más frecuente (86%) fue la trisomía primaria del par 21 (debida a una ausencia de disyunción o de separación del par de cromosomas homólogos durante la primera o segunda división meiótica), seguida de las translocaciones (12,7%) del cromosoma 21 con otros autosomas, y del mosaicismo (1,3%).

Trisomía del par 21 (hay un cromosoma sobreañadido al par 21): Numerosos estigmas caracterizan este síndrome: fisuras palpebrales oblícuas, cráneo pequeño y aplastado, huesos prominentes en las mejillas, lengua demasiado grande, manos anchas con dedos pequeños y cortos, pliegue transversal en la palma de la mano y dedos pequeños y torcidos.

Con frecuencia la lengua está fisurada, las orejas son pequeñas y redondeadas y es común el estrabismo. Pueden verse manchas en el iris. Hay frecuentemente anomalías en los dermatoglifos (Penrose y Smith, 1966). Los pies son pequeños y anchos, con una fisura desproporcionadamente larga entre los dedos primero y segundo del pie. Normalmente hay un pobre desarrollo de los genitales externos masculinos y es frecuente la criptorquidia. El pelo público es normalmente recto. Cerca del 50% de los casos tienen una patología congénita cardíaca por lo que la muerte suele ocurrirles a éstos últimos en los primeros

años de la vida. El retraso mental es un rasgo que no suele faltar en este síndrome: la mayoría de los pacientes son moderada o profundamente retardados. Sólo unos pocos tienen un C.I. superior a 50.

Es típico de estos pacientes que sean alegres y les guste realizar movimientos rítmicos, además de cooperar fácilmente en lo que se les indica, aunque esto último es menos característico en aquellos que sobreviven hasta la adolescencia tardía y/o la vida adulta.

Los mongólicos (*tipo mosaicismo*) suelen tener una mayor inteligencia que los otros tipos, por lo que son más susceptibles a la rehabilitación, pudiendo trabajar en establecimientos protegidos. Los peligros de supervivencia proceden casi siempre de las anormalidades cardíacas congénitas y de su pobre resistencia a las infecciones pulmonares, lo que en el pasado les daba una corta esperanza de vida. Avances en el tratamiento de estos desórdenes han alterado ahora un tanto este antiguo modelo. Sin embargo, parece estar demostrado que hay una cierta asociación entre este síndrome y el padecimiento de leucemia (Krivit y Good, 1957; Stewart, 1961). Es conveniente revisarlos periódicamente la vista, dada su predisposición a padecer cataratas.

b) *Trisomía del par 13*. Este desorden fue el primero descrito por Patau y otros (1960) y se caracteriza por numerosas anormalidades, entre las que se incluyen: paladar y labios deformes, polidactilia, frente inclinada, orejas "low set", defectos cardíacos y oftálmicos.

c) *Trisomía del par 18*. Esta parece ser bastante más frecuente en hembras que en varones. El cuadro se caracteriza por un prominente occipucio, anormalidades cardíacas, barbilla pequeña, orejas despegadas y una profunda deficiencia mental. Pueden aparecer anormalidades cardíacas y dermatológicas.

El síndrome del "grito del gato" (Cri du chat). En este síndrome falta parcialmente el cromosoma 5. Lejeune y otros señalaron la anomalía cromosómica en 1963. En estos casos, el defecto mental es profundo y hay ciertas anormalidades en la configuración del cráneo y de la cara: barbilla pequeña, ojos muy separados (hipertelorismo) y fisuras oblicuas palpebrales.

d) *Anormalidades de los cromosomas del sexo*. Estos síndromes se caracterizan por un bajo grado de deficiencia mental e incluso pueden tener una inteligencia normal.

1.- *Síndrome de Klinefelter*. Los pacientes masculinos tienen una atrofia de los testículos, lo que es evidente en la pubertad y puede

haber signos de femineidad, como ginecomastia. El cariotipo más común es 47/XXY, pero han sido descritos también mosaicismos. Aunque su fenotipo es masculino, más de la mitad de los casos tienen un tipo femenino de cromatina (uno o más cuerpos de Barr). El grado de deficiencia mental es ligera. Probablemente debido a su anomalía sexual, algunos pacientes pueden llegar a ser normales en su comportamiento en la adolescencia. También han sido descritas manifestaciones psicóticas en pacientes con este desorden.

2.- *Síndrome de Turner (45/X0)*. Este desorden está asociado con una ausencia de los cuerpos de Barr en las células. Hay usualmente desaparición del cromosoma Y, quedando sólo un simple cromosoma X. El fenotipo de estos pacientes es femenino, pero suele alterarse el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

No es muy frecuente aquí el retraso mental, aunque puede ocurrir.

3.- *Los síndromes 47/XXY y 47/XXX*. Un pequeño número de pacientes con este cariotipo fueron estudiados por Jacobs y otros (1965). Se describió una cierta asociación entre esta anomalía cromosómica, la conducta agresiva y la talla excesivamente alta de estos sujetos, pero la significación de estas asociaciones está ahora en duda.

Jacobs y otros (1959), también relataron el "síndrome superhembra" (47/XXX). Estos pacientes son deficientes mentales y fenotípicamente femeninos.

En los núcleos de las células pueden observarse dos cuerpos de Barr. Ambos síndromes son, sin embargo, muy raros.

1.3. *Causas prenatales, perinatales y postnatales*

Dada la vulnerabilidad fetal y de su sistema nervioso en desarrollo, resulta muy fácilmente lesivo por cualquier agente infeccioso, tóxico, etc., que afecte a la madre durante el periodo de gestación.

Entre las principales causas prenatales de tipo infeccioso que durante el embarazo pueden ocasionar un retraso mental se encuentran las siguientes:

a) *Sífilis*

En otros tiempos, la sífilis era una causa importante de deficiencia mental. Actualmente hay muy pocos casos de sífilis congénitas.

b) *Rubeola*

Esta alteración es particularmente importante cuando infecta a la madre durante el primer trimestre del embarazo. Todavía hoy es un importante determinante de una gran variedad de anomalías del niño (Dudgeon, 1967; Cooper y col., 1969): anomalías cardíacas, sordera, cataratas y retraso mental (Chess y col., 1971). El término de "síndrome de rubeola" fue acuñado para denominar a los niños afectados de este modo.

Las alteraciones son más graves si la infección comienza justo al principio del embarazo. Como esta infección virásica de la rubeola puede cursar sin manifestaciones clínicas y pasar inadvertida, conviene indagar cuando las niñas son adolescentes para detectar a esa pequeña proporción que no ha adquirido una inmunidad natural frente al virus de la rubeola. Las chicas que presentan ese peligro pueden inmunizarse activamente con vacunas especialmente preparadas para eso.

c) *Otras*

Hay otras infecciones que pueden afectar al feto como la *Toxoplasmosis*, la *gripe*, o la infección *citomegálica*. Aun desconocemos el modo exacto en que estas infecciones pueden causar un retraso mental en el feto.

Entre los *agentes tóxicos* que pueden causar el retraso mental en la etapa prenatal, se encuentran todas aquellas sustancias cuya acción es patógena para el feto, bien por la vulnerabilidad fetal, bien porque atravesando la barrera placentaria (circulación placentaria) alcanzan en el torrente circulatorio fetal una concentración que hace que sean para este enormemente tóxicas.

A este grupo de sustancias pertenecen los psicofármacos —aunque no se haya comprobado en todos ellos este efecto—, los estimulantes, el alcohol, los antihistamínicos y muchos otros medicamentos (de los que debe abstenerse la gestante a no ser por prescripción médica), además de todas las sustancias que producen toxicomanías.

Algunas malformaciones congénitas, abortos, prematuridad, sordera, retraso mental, etc., se deben hoy, lamentablemente, al abuso en el consumo de sustancias tóxicas.

Hay muchas otras causas de tipo físico que pueden causar el retraso mental. Me refiero a los traumatismos, las radiaciones, la hiponutrición, etc. Muchas de ellas pueden ser evitadas si —como está aconsejado— la embarazada se somete a las revisiones y consultas de seguimiento durante todo el periodo gestacional.

Entre las *causas perinatales* (aquellas que inciden en el niño durante el parto e inmediatamente antes y después), las más importantes y frecuentes son: el síndrome de sufrimiento fetal y los traumatismos obstétricos. Son causas éstas que desencadenan, casi siempre, un estado de anoxia o de hipoxia cerebral (falta de oxígeno), a la que el sistema nervioso del niño recién nacido o del feto a término, es extraordinariamente sensible. Estas causas además de generar un retraso de mayor o menor importancia (según sea la intensidad y duración del sufrimiento), pueden causar lesiones irreversibles de tipo neurológico.

Son numerosas las *causas postnatales* (agentes patógenos que inciden en los primeros años de la vida del recién nacido) que pueden dar origen al retraso mental. En realidad toda la perinatología puede incluirse en este gran bloque etiológico.

Los traumatismos craneo-encefálicos, las infecciones (especialmente la meningitis y meningoencefalitis), las intoxicaciones, la privación estimular, la malnutrición (hipoproteinemias y avitaminosis, sobre todo) y los síndromes comiciales se reconocen hoy como las causas más frecuentes de retraso mental.

4. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial que más frecuentemente debe establecerse es entre el autismo infantil y el retraso mental. En la descripción *princeps* del autismo infantil, Kanner (1943), sostuvo que los niños autistas estaban dotados "incuestionablemente" (*unquestionably*) de una inteligencia normal.

Hoy sabemos que lo que no puede cuestionarse es exactamente lo contrario en la mayoría de estos niños. El 75% de ellos son, según los resultados obtenidos en las pruebas psicométricas, retrasados mentales. Se ha podido comprobar recientemente, que estos resultados no se deben, únicamente, al grave aislamiento social —característica específica del autismo— sino que más bien son resultados de los graves déficits cognitivos, casi siempre presentes en éste síndrome. Es cierto que en algunos de estos niños hay grandes dificultades que imposibilitan casi la exploración psicométrica; sin embargo, un explorador avezado casi siempre puede demostrar la existencia de estos déficits cognitivos, especialmente en lo relativo a las áreas del lenguaje comprensivo y del razonamiento abstracto.

Pero veamos en concreto cuáles son las diferencias más relevantes (Tanguay, 1980), entre el retraso mental y el autismo infantil, sobre las

que puede fundamentarse el diagnóstico diferencial, tal y como aparecen esquemáticamente desarrolladas a continuación:

Diagnóstico diferencial entre el autismo infantil y el retraso mental

| | Retraso mental | Autismo |
|--|---|--|
| 1. Graves alteraciones en las conductas de interacción con personas o/y objetos. | Poco frecuentes. No aparecen necesariamente en este cuadro clínico. | Muy frecuentemente. Forman parte de la definición comportamental sindrómica. |
| 2. <i>Habilidades que parecen incompatibles entre sí, como:</i> | | |
| a) Excelentes y finas destrezas motoras. | Poco frecuentes, especialmente la a), c) y d). | Muy frecuentemente. |
| b) extrema ecolalia | Más frecuentemente la e) y la f). | |
| c) buena memoria para el aprendizaje de palabras en coro | | |
| d) gran rapidez para la ordenación y la composición de puzzles | | |
| e) dificultades para las habilidades implicadas en el autocuidado | | |
| f) comportamiento autolesivo y autoestimulativo. | | |
| 3. Capacidad para narrar bien ciertos acontecimientos. | Ausente, dependiendo del nivel de retraso mental. | A veces presente. |
| 4. Supresión repentina de la atención perceptiva y de la conducta bizarra. | Infrecuente. | Muy frecuente. |
| 5. Adquisición precoz de las habilidades motoras y de la conducta verbal antes de manifestarse el síndrome. | Infrecuente. | Muy frecuente. |
| 6. Severo retraso en el lenguaje o/y pérdida funcional de las palabras aprendidas (una vez que aparece el síndrome). | Frecuente. Graves retrasos que pueden manifestarse ya al mes de nacimiento. | Muy frecuentes. |
| 7. Retraso y/o grave dificultad para la adquisición de habilidades sociales después del segundo año de edad. | Ibídem. | Muy frecuente. |

- | | | |
|--|---|--|
| 8. Bajo C.I. | Muy frecuente. | Frecuente. El C.I. suele ser más alto aquí que en el retraso mental. |
| 9. Alteraciones morfológicas. | Relativamente frecuentes. | Muy infrecuentes. |
| 10. Dificultades para establecer el contacto afectivo. | Muy infrecuentes. | Muy frecuentes. |
| 11. <i>Influencia de los factores socioculturales:</i> | | |
| Con retraso mental leve. | Importantes | Poco importantes |
| Con retraso mental grave. | Aumentan las dificultades para establecer el diagnóstico diferencial. Los factores orgánicos son aquí más relevantes que los socioculturales. | |
| Con retraso mental moderado. | Ibídem | |
| 12. <i>Criterios diagnósticos sindrómicos:</i> | | |
| Pruebas de laboratorio. | Muy útiles para la detección de algunos casos. | De poca utilidad. |
| Pruebas neurofisiológicas | De poca utilidad. | De poca utilidad. |
| Investigación cromosómica. | Muy útiles en el diagnóstico precoz de algunos casos. | De poca utilidad. |
| Observación comportamental. | Importante. | El criterio más importante y siempre necesario. |
| Pruebas psicométricas. | De gran utilidad. | De utilidad. |
| Capacidad para adaptarse a las demandas de la vida diaria. | De gran utilidad. | De gran utilidad. (Véase el siguiente epígrafe). |
| 13. <i>Behavior Observation Scale:</i> La impotencia de la observación conductual en el diagnóstico diferencial entre el autismo y el retraso mental ha recibido recientemente la confirmación que se esperaba. <i>The National Society for Autistic Children</i> (NSAC) fijó los criterios comportamentales que sirvieron a la definición del síndrome autista (Ritvo et al., 1977). Freeman et al., (1978), un año después, trataron de construir una escala que sirviese como sistema específico para la evaluación del comportamiento autista. Posteriormente aislaron sesenta y siete segmentos comportamentales que fuesen definidores objetivos del autismo infantil y que pudieran ser públicamente observables. La codificación de este catálogo comportamental dió como resultado la construcción de la <i>Behavior Observation Scale</i> , que permite determinar las diferencias y similitudes conductuales entre los niños autistas y los retrasados mentales. En una investigación preliminar con este instrumento (Freeman et al., 1979), se han encontrado nueve segmentos comportamentales distintos que sirven como criterio para establecer el diagnóstico diferencial entre uno y otro síndrome. | | |

Las diferencias encontradas entre ambos grupos (35 autistas y 30 retrasados mentales, igualados en edad cronológica y en edad mental) fueron significativos ($p < 0,01$) en los nueve segmentos conductuales estudiados.

14. Factores etiológicos. Demostrables en muchos casos. Difíciles de demostrar.

Los resultados comportamentales derivados de los factores etiológicos dependen del grado de severidad de las alteraciones causadas por éstos, del tiempo que operen, del nivel del desarrollo que tenga el niño cuando comienzan a actuar y de la interacción entre los muy variados factores psicobiológicos y ambientales. Las diferencias entre los factores etiológicos y los resultados sintomatológicos son más discrepantes cuanto más leve sea el retraso mental manifestado en uno y otro síndrome.

Con relativa frecuencia se ha confundido a los autistas con los deficientes sensoriales (Eason, 1971), sobre todo en aquellos casos en que la deficiencia sensorial más relevante era de tipo auditivo (Lowell, 1978). El error es posible puesto que en los dos síndromes aparecen alteraciones del lenguaje, deficiencias auditivas y alteraciones de la percepción y de la atención. Sin embargo, tanto la ecolalia, como las dificultades en la articulación de la palabra y el retraso en la adquisición del lenguaje son mucho más específicos del autismo que de los otros procesos (Bartak, 1975). Además, la profundidad de las alteraciones cognitivas e intelectuales contribuye también a diferenciar más fácilmente unas de otras alteraciones, puesto que estos déficits son mucho más pronunciados en los minusválidos psíquicos y físicos. El estudio minucioso y sistemático de los psicopatogramas respectivos, contribuye, sin duda alguna, a resolver los posibles errores diagnósticos.

No obstante, se acaba de introducir un nuevo instrumento conductual que puede ser de gran utilidad para el diagnóstico diferencial entre estas alteraciones.

Krug y col. (1980), del Departamento de Educación Especial de la Universidad de Portland, han construido una nueva escala comportamental (*La Autism Behavior Checklist*), cuya principal finalidad es la identificación del comportamiento autista en sujetos minusválidos, independientemente de que éstos sean o no autistas.

Los criterios e instrumentos de que se ha partido para la construcción de esta nueva escala son los siguientes: la descripción sindrómica de Kanner (1958); el Formulario E-2 de Rimland (1964); *The British Working Party's Checklist or Creak's Nime Points* (1964); las caracte-

rísticas definidas por Lovaas (1965 y 1973); *The Behavior Rating Instrument for Autistic Children* (Ruttenbrug et al., 1966); *Rendle-Short and Chancy's Checklist* (1968) y *Lotter's Checklist*, (1974).

La *Autism Behavior Checklist* se emplea en el aula, es de fácil utilización y está basada en la observación comportamental. Su uso permite la detección precoz de los chicos que presentan un comportamiento autista suficientemente importante. Su utilidad para el seguimiento conductual de estos niños en el aula, puede contribuir a evaluaciones objetivas que sirvan tanto al control terapéutico como a la predicción del comportamiento autista en sujetos minusválidos.

BIBLIOGRAFIA

- ALFONSO, M.: *Las subnormalidades: diagnóstico y tratamiento*, Madrid, C.E.P.E., 1978.
- ARBELO, A. y col.: *Tribuna Médica*, 1982, 862, 10-12.
- ARTELLS, J.J.: *Prevención de la deficiencia mental*, Madrid, Moneda y Crédito, 1978.
- BARTAK, L.: "A comparative study of infantile autism and specific developmental receptive language disorder. I. The Children". *British Journal of Psychiatry*, 1975, 26, 127-245.
- BRENGELMAN, J.C.: "Modificación de conducta en deficientes mentales". *Análisis y Modificación de conducta*, 1977, 7-18.
- BUENO, M.: "Factores causales de deficiencia mental". *Rev. Esp. Pediat.*, 1969, 141-185.
- CASTELLS, P.: *Los subnormales*, Barcelona, Dopesa, 1977.
- CERVERA, S.: *Aspectos etiológicos y sociales de la deficiencia mental*, Madrid, Confederación de Cajas de Ahorro, 1970.
- CLEVELAND, D.W. y col.: "Attitudes and life commitments of older sibling of mentally retarded adults: An exploratory study". *Mental Retardation*, junio, 1977, 38-41.
- CUMINGS, S.T.: "The impact of the child's deficiency on the father: A study of fathers of mentally retarded and of chronically ill children". *American Journal of Orthopsychiatry*, 1976, 46, 246-255.
- CHESS, S.: "Autism in children with congenital rubella". *J. Aut. Ch. Schiz.*, 1971, 1, 33-47.
- DOLL, W.: "Family coping with the mentally ill: An unanticipated problem of deinstitutionalisation". *Hospital y Community Psychiatry*, 1976, 27, 183-185, Estadística de la Seguridad Social, marzo, 1979.
- FOTHERINGHAM, J.B. y col.: *Prevention of mental retardation*, Ontario, Canadá, National Institute on Mental Retardation, 1976.
- FREEMAN, B.: "The Behaviour Observation Scale for Autism: Initial methodology, data analysis, and preliminary findings on 89 children". *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 1978, 17, 576-588.
- GALVAN, C.: "Factores causales de la deficiencia mental". *Bol. Cat. Pediat.*, Madrid, 1978, 3: 47-56.
- GONZALEZ BOTELLA, S. y col.: *Prevención de la subnormalidad mental*, Madrid, Dirección General de Sanidad, 1977.
- HOBBS, N.: *Issues in the classification of exceptional children*, San Francisco, Ed. Jossey-Bass Publisher, 1977.
- HUNTER, A.G.W. y col.: "A study of institutionalized mentally retarded patients in Manitoba, I: classification and preventability". *Develop. Med. Child. Neurolo.*, 1980, 22: 145-152.

- JOHNSON, M.A.: *La educación del niño deficiente mental*, Madrid, ed. Cincel, 1980.
- KANNER, L.: "Autistic disturbances of affective contact". *Ner. Chil*, 1943, 2, 217-250.
- KANNER, L.: "The specificity of early infantile autism". *Z. Kinderpsychiat.*, 1958, 25, 108, 113.
- KAPLAN, H.I. y SADOCK, B.J.: *Modern Synopsis of Comprehensive Textbook of Psychiatry/III*, Williams and Wilkins, Londres, 1981.
- KRUG, D.A.: *I Child. Psychol. Psychiat.*, Vol. 21, 221-229, Pergamon Press Ltd, 1980.
- LOVAAS, I.O.: "Experimental studies in childhood Schizophrenia: Building social behavior in autistic children by the use of electric shock". *Journal of Experimental research in Personality*, 1965, I, 99-109.
- LOVAAS, I.O.: "Some generalization and follow-up measures on autistic children in behavior therapy". *J. appl. Behav., Anal.*, 1973, 6, 131-166.
- LURIA, A.R.: *L'enfant retarde mental*, Toulouse, Privat, 1974.
- MACMILLAN, D.L.: *Mental retardation in school and society*, Boston: little, 1977.
- MILLER, N. y col.: "Siblings as therapists: A behavioural approach". *American Journal Psychiatry*, 1976, 133, 447-450.
- MONTAGY, A.: "Socio-genetic brain damage". *Develop. Med. Child. Nuerol.*, 1971, 13, 597-605.
- NARBONA, J. y col.: "Etiología de la Subnormalidad Mental: Estudios "sobre el terreno" y estudios hospitalarios". *Acta Pediátrica Española*, 1981, 448, 335-343.
- OLECHNOWICZ, H.: *La integración social de los deficientes mentales profundos*, Madrid, Fundación General Mediterránea, 1979.
- PAULSON, M.J. y col.: "Specialist-professional intervention: An expanding role in the care and treatment of the retarded and their families". En G. Tarjan, R.K. Eyman y C.E. Meyers (Eds.), *Sociobehavioural studies in mental retardation. American Association of Mental Deficiency*, 1973, 1, 234-240 (monograph).
- PELECHANO, V.: "Una escala de hábitos sociales (AHS-I) en deficientes mentales". *Análisis y modificación de conducta*, 1976, 2, 39-56.
- PINILLOS, J.L.: "Los problemas psicológicos del minusválido y el subnormal". *Rev. Análisis y modificación de conducta*, 1977, 3-31.
- POLAINO-LORENTE, A.: *Algunas actitudes de los padres ante sus hijos subnormales (I-VI)*, Centro de Educación Familiar Especial (edición multicopiada), 1980.
- POLAINO-LORENTE, A.: *Introducción al estudio científico del autismo infantil*, Ed. Alhambra Universidad, Madrid, 1981, especialmente páginas 172-194.
- RAY, J.S.: "The family training centre: An experiment in normalisation". *Mental Retardation*, feb, 1974, pág. 12-13.

- RIMLAND, B.: *Infantile Autism*, Appleton-Century-Crofts, Nueva York, 1964.
- RIMM, D.C. y col.: *Abnormal psychology*, Nueva York, Academic Press, 1977.
- RITVO, E.: "The syndrome of autism: A critical review". *American Journal of Psychiatry*, 1977, 133, 609-621.
- RUTTENBERG, B.: "An instrument for evaluating autistic children". *J. Am. Acad. Child. Psychiat.*, 1966, 5, 453-478.
- SLATER, E. y col.: *The genetics of mental disorder*, Londres, Oxford University Press, 1974.
- SMITH, L.L.: "Crisis intervention theory and practice". *Community Mental Health Review*, 1977, 2, 5-13.
- TIZARD, J. y col.: *The mentally handicapped and their families*, Londres, Oxford University Press, 1961.
- VIGANO, D.: *Oligofrenias, confusión mental*, Buenos Aires, Bonum, 1976.
- WILLER y col.: "Crises for families of mentally retarded persons including the crisis of deinstitutionalisation". *British Journal of Mental Subnormality*, 1979, 25, 38-49.
- WOLFENBERGER, W.: "Counseling the parents of the retarded". En Baumeister, A.A., dir.: *Mental Retardation Appraisal, Education and Rehabilitation*, Chicago, Aldine Publishing Co., 1967.