



Capítulo 20/94

Tratado de psiquiatría clínica
Massachusetts General Hospital
2017 - 2018

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Trabajamos para su tranquilidad...

Discapacidad intelectual

John N. Julian, MD, MS

Puntos clave

Epidemiología

- La discapacidad intelectual es un trastorno prevalente que afecta al 1% de la población y tiene múltiples causas.

Características clínicas

- En personas con discapacidad aparece una amplia gama de manifestaciones psicopatológicas, a menudo con una tasa superior que en la población general.

Diagnóstico diferencial

- La evaluación de una persona con discapacidad intelectual debe incluir un perfil cognitivo actual, una valoración del nivel de desarrollo del individuo y una apreciación de la posible naturaleza funcional del comportamiento del sujeto.
- En el diagnóstico diferencial siempre hay que plantear trastornos médicos y neurológicos concomitantes que afecten al comportamiento.

Opciones terapéuticas

- El tratamiento debe ajustarse a la presentación única de cada persona; hay que establecer medidas de resultados objetivos claras para valorar la eficacia del tratamiento.

Perspectiva general

El tratamiento de los trastornos psiquiátricos y conductuales en personas con discapacidad intelectual es al mismo tiempo complejo y gratificante. Aunque es improbable que la mayoría de los psiquiatras sean consultados para establecer un diagnóstico de discapacidad intelectual, el conocimiento sobre lo que define la discapacidad intelectual y las características clínicas de los síndromes más frecuentes relacionados con el desarrollo de una discapacidad intelectual es crucial para el tratamiento óptimo de las personas con este trastorno. Las cuestiones clave que deben tenerse en cuenta en la evaluación de un individuo con discapacidad intelectual son: ¿cómo se hizo el diagnóstico?, ¿está completo el estudio?, ¿cuál es la gravedad de la deficiencia cognitiva?, ¿cuál es el nivel de desarrollo actual del paciente?, ¿existen problemas médicos actuales o concomitantes que puedan estar causando o contribuyendo a las alteraciones de conducta?, ¿tiene un aspecto funcional el comportamiento problemático acompañante?, ¿qué trastornos psiquiátricos son prevalentes en pacientes con discapacidad intelectual o aparecen con frecuencia en síndromes identificados?

Clásicamente, las personas con discapacidad intelectual y aquellas con enfermedades psiquiátricas graves han compartido la carga de la enfermedad crónica, así como la experiencia de la estigmatización y alienación por parte de la sociedad. Sin embargo, inicialmente se consideró que los individuos con discapacidad intelectual eran distintos de otros con trastornos encefálicos. El Court of Wards and Liveries británico del siglo XVI diferenció los «idiotas» de los «lunáticos». Kraepelin, en su clasificación diagnóstica inicial, identificó la discapacidad intelectual como una entidad aparte de las enfermedades psiquiátricas. No fue hasta 1888, cuando el American Journal of Insanity usó la expresión «imbecilidad con insania», que la discapacidad intelectual y las enfermedades psiquiátricas fueron identificadas como trastornos potencialmente concomitantes.

Epidemiología

Prevalencia

La prevalencia de discapacidad intelectual es del 1%, aproximadamente.¹⁻³ Las tasas de prevalencia han oscilado entre el 1 y el 3% según las poblaciones estudiadas, los criterios empleados y los métodos de muestreo aplicados.

Actualmente hay más de 750 causas conocidas de discapacidad intelectual. Las categorías incluyen trastornos prenatales/genéticos, malformaciones neurológicas, causas externas/prenatales (como prematuridad y exposición a tóxicos), causas perinatales (p. ej., hipoxia) y causas posnatales (p. ej., infecciones y negligencia). Hasta en el 25% de los casos no se encuentra una etiología clara.²⁻⁶ Esto resulta desalentador para pacientes, padres, familiares y cuidadores, porque buscan entender un trastorno que afectará enormemente a sus vidas. Hay que abordar este aspecto de los antecedentes del paciente al inicio del tratamiento.

Las tres causas de discapacidad intelectual identificadas con más frecuencia son los síndromes de Down, del cromosoma X frágil y alcohólico fetal. Las [figuras 20-1](#) a [20-3](#) presentan las características faciales de estos trastornos; el conocimiento de las características dismórficas asociadas con los síndromes clínicos ayuda a su identificación. El síndrome de Down es la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual; consiste en la trisomía del cromosoma 21. El síndrome del cromosoma X frágil es la causa heredada de discapacidad intelectual más frecuente, con el gen FMR1 localizado en el cromosoma X. El síndrome alcohólico fetal, la primera causa «adquirida» de discapacidad intelectual, no tiene anomalías cromosómicas identificadas, al tratarse del efecto perjudicial de un tóxico. Estas tres causas representan cerca de un tercio de los casos de discapacidad intelectual.

Figura 20-1 Persona con síndrome de Down.

Figura 20-2 Persona con síndrome del cromosoma X frágil.

Figura 20-3 Persona con síndrome alcohólico fetal.

Psicopatología concomitante

Las personas con discapacidad intelectual presentan una amplia gama de manifestaciones psicopatológicas, además de ciertos trastornos de la conducta exclusivos.^{2,4,7-9} Las tasas de psicopatología en esta población son aproximadamente tres o cuatro veces mayores que en la población general;^{2,6} resulta difícil determinarlas con exactitud porque hay problemas metodológicos que afectan a la recogida de datos en esta área (incluido cómo obtener una evaluación precisa en ausencia de autoinformes y determinar si son apropiadas ciertas medidas estandarizadas en esta población). En entornos institucionalizados, hasta el 10% de las personas con discapacidad intelectual tienen también algún tipo de psicopatología o trastorno de la conducta.

Aunque por lo general se acepta que las tasas de psicopatología son mayores en las personas con discapacidad intelectual, no hay tanto consenso respecto a por qué sucede esto. Una teoría plantea que la discapacidad intelectual es un trastorno encefálico con lesiones aún no identificadas de sustratos corticales y subcorticales. Estas lesiones confieren una mayor vulnerabilidad a los trastornos psiquiátricos. Otra teoría sostiene que las personas con discapacidad intelectual están expuestas crónicamente a entornos estresantes y confusos, pero carecen de la capacidad cognitiva necesaria para afrontar con éxito este estrés o resolver los conflictos afectivos. Esto termina por agotarlos y los hace más vulnerables a los trastornos psiquiátricos. Y otra teoría más apunta al poco tratamiento psicológico de calidad que reciben, lo que conduce a medidas preventivas inadecuadas y retrasos en el diagnóstico y el tratamiento.

Anteriormente, la comunidad psiquiátrica era reacia a diagnosticar y tratar agresivamente la que clásicamente ha sido una población difícil de diagnosticar. Esto se añadió a un movimiento en el campo de la discapacidad intelectual de no «sobrepatalogizar» las conductas. En relación con esto se halla el problema del infradiagnóstico, basado en el concepto de eclipse diagnóstico: atribución de todas las alteraciones de conducta a «ser intelectualmente discapacitado».¹⁰⁻¹² En el clima terapéutico actual, no obstante, hay que estar alerta frente al sobretratamiento en forma de polifarmacia errónea. Lo que se necesita es un enfoque razonado del diagnóstico con el conocimiento del comportamiento funcional que se traduzca en un tratamiento óptimo de los trastornos psiquiátricos y conductuales.

Características clínicas y diagnóstico

Características clínicas

Estar familiarizado con los criterios diagnósticos de discapacidad intelectual y sus manifestaciones clínicas ayudará en la valoración de los puntos fuertes y débiles funcionales de un paciente con discapacidad intelectual que acude para diagnóstico y tratamiento. El [cuadro 20-1](#) contiene los criterios de discapacidad intelectual del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-5), 5.^a Ed. Hay que mencionar que el término de discapacidad intelectual sustituye al diagnóstico previo de retraso mental y es el término equivalente para el diagnóstico de la Clasificación internacional de enfermedades, 11.^a revisión (CIE-11) de trastorno del desarrollo intelectual.¹ Estos criterios han sido adaptados a partir del trabajo realizado por la American Association on Intellectual and Developmental

Disabilities (AAIDD). Varios cambios respecto a los criterios diagnósticos previos reflejan la necesidad de valoración clínica, además de pruebas estandarizadas. Los criterios clave son: 1) funcionamiento intelectual por debajo del promedio (definido por resultados en las pruebas estándar de cociente intelectual [CI] que estén al menos 2 desviaciones estándar por debajo de la media [es decir, un $CI \leq 70$]), junto con valoración clínica de alteraciones en áreas como el razonamiento, la solución de problemas, la planificación, el juicio y el aprendizaje de la experiencia; 2) deficiencias en el funcionamiento adaptativo (comparado con compañeros de la misma edad y cultura), incluidas comunicación, habilidades sociales y habilidades para vivir de forma independiente que limitan el funcionamiento independiente en las actividades de la vida diaria (AVD), y 3) inicio de estas deficiencias durante el período de desarrollo (lo que significa que comienzan en la infancia y la adolescencia). Hay que destacar que pueden aparecer síntomas de discapacidad intelectual fuera del período de desarrollo, como sucede en el daño cerebral adquirido en la etapa adulta, pero esto se consideraría un trastorno neurocognitivo, no un trastorno del neurodesarrollo. No obstante, la valoración clínica práctica y el tratamiento pueden ser muy parecidos.

Cuadro 20-1 Criterios diagnósticos del DSM-5: discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual)

La discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) es un trastorno que comienza durante el período del desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual, como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico. Se deben cumplir los tres criterios siguientes:

A. Deficiencias en funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmadas mediante la evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas e individualizadas.

B. Deficiencias del comportamiento adaptativo que producen fracaso del cumplimiento de los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social y la vida independiente, en múltiples entornos, tales como el hogar, el colegio, el trabajo y la comunidad.

C. Inicio de las deficiencias intelectuales y adaptativas durante el período de desarrollo.

Nota: El término diagnóstico discapacidad intelectual es el término equivalente del diagnóstico de la CIE-11 trastornos del desarrollo intelectual. Aunque en este manual se usa el término discapacidad intelectual, el título de este cuadro conserva ambos para aclarar las relaciones con otros sistemas de clasificación. Además, un estatuto federal en EE. UU. (Public Law 1110256, ley de Rosa) sustituye el término retraso mental por discapacidad intelectual, y las revistas de investigación emplean la expresión discapacidad intelectual. Así pues, discapacidad intelectual es el término de uso habitual entre los profesionales médicos, educativos y otros, y los grupos de apoyo para el público general.

• Nota de codificación: El código de la CIE-9-MC para la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) es 319, que se asigna independientemente del especificador de gravedad. El código de la CIE-10-MC depende del especificador de gravedad (v. a continuación).

Especificar la gravedad actual:

- (F70) Leve
- (F71) Moderado
- (F72) Grave
- (F73) Profundo

Reproducido con autorización a partir de Diagnostic and statistical manual of mental disorders, ed 5, (Copyright 2013), American Psychiatric Association.

A la hora de revisar las áreas adaptativas de funcionamiento valoradas cuando nos planteamos un diagnóstico de discapacidad intelectual hay que ser consciente de que estos dominios no han sido comprobados empíricamente y que no hay referencias en lo que respecta a la valoración del nivel de funcionamiento o las deficiencias. Existen múltiples instrumentos de ayuda a la valoración; su uso varía enormemente en EE. UU. según el estado y la agencia. Además, en ocasiones vemos personas que pueden haber recibido el diagnóstico de discapacidad intelectual pero que no cumplen sus criterios estrictos de CI. Las pruebas de CI pueden tener un error estándar de medición de unos 5 puntos. Por el contrario, hay personas que pueden haber recibido un diagnóstico de discapacidad intelectual y cuyo nivel funcional y sistema de apoyo familiar les ha permitido vivir y trabajar en la sociedad sin necesidad de servicios ni supervisión. Los psiquiatras deben conocer el nivel cognitivo general de sus pacientes y valorar cómo la capacidad cognitiva podría afectar a la presentación clínica, así como al cumplimiento y la respuesta al tratamiento.

La [tabla 20-1](#) presenta un sistema de clasificación (basado en la gravedad) de la discapacidad intelectual, junto con los intervalos de CI asociados y las tasas de prevalencia aproximadas en la población con discapacidad intelectual.^{2,3,13,14} El DSM-5 ha intentado elaborar esas categorías para ayudar al psiquiatra a apreciar mejor las capacidades de un individuo determinado en los dominios conceptual, social y práctico del funcionamiento adaptativo.¹ Estos grupos de gravedad deben usarse por el psiquiatra para aproximarse a cómo cabría esperar que se presente una persona con ese CI. La gran mayoría de las personas con discapacidad intelectual se encuadran en el grupo de leve-moderado y son los que con más probabilidad acudirán a tratamiento ambulatorio. Las personas con discapacidad intelectual grave y profunda están con más frecuencia en entornos institucionalizados, pero esto varía enormemente según el estado y la región.

Tabla 20-1

Clasificación de la gravedad y porcentajes aproximados de discapacidad intelectual

Gravedad	Intervalo de CI	Porcentaje de población con discapacidad intelectual
Leve	De 50-55 a 70	85
Moderada	De 35-40 a 50-55	10
Grave	De 20-25 a 35-40	3-4
Profunda	Por debajo de 20-25	1-2

Diagnóstico

Estar familiarizado con la evaluación habitual de la discapacidad intelectual resulta útil para garantizar que un paciente así diagnosticado haya pasado por un estudio exhaustivo y que el diagnóstico es preciso.^{15,16} Además, ciertos síndromes causantes de discapacidad intelectual se asocian con comportamientos y trastornos psiquiátricos específicos. Por este motivo suele ser útil identificar estos síndromes con vistas a la valoración clínica.^{17,18}

La historia del desarrollo (de los hitos iniciales y el funcionamiento académico y adaptativo) es un buen punto de comienzo. Esto supone básicamente contar con fuentes de información auxiliares (como los padres o cuidadores principales) porque lo que puede referir el paciente suele ser limitado. La presencia de una discapacidad del desarrollo no debería disuadir al psiquiatra de abordar directamente este tema con el paciente y su familia, del mismo modo que preguntaríamos cómo un problema físico o médico ha afectado la vida del paciente. La mayoría de los pacientes con discapacidad intelectual saben que se enfrentan a dificultades únicas y que son «diferentes» de alguna manera. Abordar esto directamente con el paciente suele ser positivo, porque denota una actitud abierta y respeto por el paciente como adulto. Además, si existe cierto grado de incertidumbre o negación directa de este aspecto, esto puede aportar información diagnóstica importante relacionada con la situación clínica presente.

Obtener información del colegio, trabajo o centro de día ayuda también a establecer la precisión del diagnóstico de discapacidad intelectual y valorar el problema clínico actual. Hay que buscar la confirmación del diagnóstico revisando las evaluaciones más recientes del funcionamiento adaptativo y pruebas neuropsiquiátricas. Las pruebas neuropsiquiátricas pueden cuantificar la valoración clínica de los puntos fuertes y deficiencias cognitivas del paciente. En ocasiones es posible dilucidar la causa de psicopatología si el perfil cognitivo de un paciente no encaja bien con su situación ambiental.

Los pacientes precisan una evaluación médica y neurológica exhaustiva relacionada con el diagnóstico de discapacidad intelectual y antes de recibir un diagnóstico de trastorno psiquiátrico o conductual. Hay que tener en cuenta las causas corregibles (incluidos problemas de vista y oído, trastorno convulsivo o traumatismo craneal reciente) de las deficiencias cognitivas y trastornos del comportamiento. Por ejemplo, hay una tasa elevada de anomalías tiroideas en personas con síndrome de Down.

Aunque no hay hallazgos analíticos que identifiquen específicamente la discapacidad intelectual, existen múltiples causas (como alteraciones metabólicas, exposición a tóxicos y anomalías cromosómicas) de discapacidad intelectual que pueden identificarse con estudios analíticos.¹⁷ Si un paciente diagnosticado de discapacidad intelectual nunca se ha sometido a un análisis cromosómico, se recomienda una consulta genética. Esta arroja luz en ocasiones sobre un síndrome previamente no detectado en un paciente adulto que entonces podría ayudar a establecer el diagnóstico psiquiátrico o informar a los familiares sobre posibles problemas médicos que requieren vigilancia. Además, la consulta genética instruirá al psiquiatra sobre las características dismórficas de un paciente con un síndrome determinado. Posteriormente el psiquiatra podrá usar esta información para ayudar a identificar a otros pacientes. Las [figuras 20-1](#) a [20-6](#) muestran personas con algunos de los síndromes más frecuentes.

Figura 20-4 Persona con síndrome de Prader-Willi.

Figura 20-5 Persona con síndrome de Williams.

Figura 20-6 Persona con síndrome de delección 22q11.

El diagnóstico diferencial de la discapacidad intelectual abarca trastornos del aprendizaje específicos, trastornos de comunicación y trastornos neurocognitivos. Las discapacidades físicas también deben plantearse en el diagnóstico diferencial. La presencia de una discapacidad física no debe equipararse con deficiencia cognitiva. El trastorno del espectro autista se tiene en cuenta en el diagnóstico diferencial, pero se trata de un grupo diagnóstico distinto. No obstante, cerca del 50% de las personas con trastorno del espectro autista tienen también discapacidad intelectual, pero este porcentaje varía según el tipo de pruebas empleadas y en el momento del desarrollo en que se realizaron.

Consideraciones terapéuticas

Perspectiva general

Una vez que el psiquiatra ha determinado que el diagnóstico de discapacidad intelectual es preciso, que el estudio es completo y que no hay problemas médicos o neurológicos subyacentes que afecten a la conducta, hay que evaluar al paciente en busca de trastornos de la conducta o psiquiátricos que puedan afectar al funcionamiento adaptativo.^{19,20} El psiquiatra debería comenzar con un conocimiento básico del nivel de desarrollo del paciente y cómo este podría afectar a la expresión de síntomas psiquiátricos. Según expusimos anteriormente, en la población con discapacidad intelectual se observa una amplia gama de manifestaciones psicopatológicas. Además, existen trastornos de la conducta y síndromes conductuales patológicos o fenotipos conductuales que se deben considerar.¹⁸

El siguiente paso en la valoración de una persona con discapacidad intelectual consiste en una evaluación conductual funcional que intenta determinar si el comportamiento del paciente es «funcional» en su naturaleza, es decir, si el comportamiento cumple una función para la persona (no siempre con conocimiento consciente directo), de modo que resulta reforzado y se mantiene.^{19,20} Algunos ejemplos son autolesiones para comunicar dolor, malestar o disgusto; agitación o gritos para llamar la atención del personal o los padres, o agresión con el fin de «librarse de hacer algo» (es decir, conductas de huida-evitación). En todos los casos, el comportamiento observado no es parte de un trastorno psiquiátrico subyacente per se, sino que cumple un propósito. Si se sospecha comportamiento funcional, hay que proceder a derivar a un analista conductual certificado antes de proseguir con la evaluación o el tratamiento.

Es posible que la evaluación del comportamiento funcional devuelva al paciente al psiquiatra. El analista conductual tal vez sospeche que un trastorno psiquiátrico subyacente esté impulsando el comportamiento funcional. Algunos ejemplos son depresión causante del deseo de mayor aislamiento y comportamiento antisocial consiguiente que logra este fin, mayor irritabilidad (relacionada con un trastorno afectivo) que hace que entornos estimulantes previamente tolerados ahora sean insoportables, o presencia de un delirio paranoico que causa comportamientos agresivos motivados por el temor a resultar herido.

Trastornos de la conducta

Si el comportamiento carece aparentemente de una utilidad funcional obvia y no puede relacionarse con ningún trastorno médico o psiquiátrico subyacente, pasa al dominio de un trastorno de la conducta. En la población con discapacidad intelectual aparecen trastornos de la conducta inespecíficos (como agresiones y autolesiones), así como otros más específicos (p. ej., estereotipias, pica, copraxia y rumiación).

La conducta agresiva es el motivo principal de consulta psiquiátrica e institucionalización en la población con discapacidad intelectual. Cuando se ha completado una evaluación minuciosa y no se han encontrado causas claras, el problema pasa al dominio del trastorno del control de los impulsos. La terapia conductual suele ser el tratamiento de primera línea. Pueden intentarse posteriormente intervenciones psicofarmacológicas si la terapia conductual no resulta eficaz. Típicamente se prueban los compuestos usados para tratar la agresividad impulsiva: estos son α -agonistas, β -bloqueantes, litio, otros eutimizantes/antiepilépticos y antipsicóticos.^{18,19}

Las conductas de autolesión (CAL) hacen referencia a conductas que pueden causar (o así lo hacen) daño físico al cuerpo de una persona. Estas no deben confundirse con automutilaciones o comportamientos parasuicidas que son más claramente voluntarios y se observan en individuos con trastornos de la personalidad. Las CAL en la población con discapacidad intelectual suelen manifestarse como actos idiosincrásicos y repetitivos que se producen de forma estereotipada. La terapia conductual es el tratamiento de primera línea. El tratamiento siguiente incluye el uso de inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) (debido a la naturaleza aparentemente compulsiva de la conducta) y neurolépticos en casos graves y resistentes.^{21,22}

Las estereotipias, por su carácter repetitivo, en ocasiones se relacionan con CAL. Las estereotipias son comportamientos motores o secuencias de actos patológicos e invariables sin un refuerzo obvio. No suelen causar un daño real ni disfunción, pero pueden resultar angustiosas para los cuidadores o el personal, que llegan a pensar que interfieren en la calidad de vida del paciente. Estos comportamientos se observan a menudo en adultos institucionalizados con discapacidad intelectual grave o profunda; sin embargo, también aparecen como variante normal en niños sin retraso cognitivo. A menudo se observan estos comportamientos en circunstancias de extrema estimulación o privación. El tratamiento de primera línea es conductual. Es decisión del paciente o de su tutor (junto con el psiquiatra) decidir si se prueban medicamentos más agresivos según el nivel de disfunción que representen estas conductas. Los ISRS deben considerarse el tratamiento psicofarmacológico inicial, por el carácter compulsivo de las estereotipias.^{10,11,21,22}

La pica consiste en ingerir sustancias no comestibles (como tierra, clips y colillas). Aunque habitualmente se observa en aquellos con la discapacidad intelectual más grave, este comportamiento también aparece como variante normal en niños de desarrollo regular. Hay que conocer los posibles riesgos médicos de las sustancias ingeridas; afortunadamente, no suele haber secuelas médicas importantes por esta conducta. La terapia conductual (control ambiental con acceso limitado a las sustancias preferidas y bloqueo de respuesta) es el tratamiento fundamental. Apenas hay indicios de que los tratamientos psicofarmacológicos sean útiles, y los suplementos dietéticos no han demostrado ser eficaces.

La copraxia consiste en hurgarse el recto, embadurnar con heces y coprofagia. Se trata de un trastorno infrecuente que por lo general se observa en las personas con discapacidad intelectual profunda. Una vez descartados los problemas médicos, un terapeuta ocupacional formado valora los problemas sensitivos. En ocasiones resulta útil la aplicación de los materiales sustitutos apropiados. La terapia conductual también es aquí el tratamiento de

primera línea. Si la conducta persiste a pesar del tratamiento, hay que considerar un componente compulsivo o psicótico.

La rumiación implica actos repetidos de vómito, masticación y reingesta de lo vomitado. Se observa en personas con discapacidad intelectual grave o profunda y puede asociarse con trastornos digestivos y problemas conductuales (p. ej., alimentación excesiva). También hay que considerar la autoestimulación, porque se ha observado esta conducta en casos de privación sensorial grave. Por el contrario, la sobreestimulación (con ansiedad) también se ha asociado con rumiación. Una vez descartados los problemas digestivos, la terapia conductual es el tratamiento fundamental. Si las intervenciones conductuales o digestivas no llegan a ser eficaces, puede intentarse el tratamiento de la rumiación con medicación (como si se tratara de un comportamiento compulsivo o un trastorno de ansiedad); no obstante, hay que considerarlo un intento empírico.

Trastornos psiquiátricos clásicos

Las presentaciones en los individuos con discapacidad intelectual pueden ser distintas de las descripciones clásicas de los síndromes, dada su menor capacidad de autoinformar y las acciones que a menudo sustituyen a las palabras. Y, a la inversa, las personas con discapacidad intelectual capaces de informar sobre sí mismas a menudo están impulsadas por el deseo de ser apreciadas; con frecuencia dirán al psiquiatra lo que piensan que este quiere oír. Por estas limitaciones, el psiquiatra debe basarse más en fuentes de información auxiliares; con este fin, el terapeuta tiene que ayudar al paciente, los padres y cuidadores a estructurar la información de tal modo que los datos se registren y presenten de la forma más objetiva posible. Con demasiada frecuencia los datos no se recogen sistemáticamente; esto pone al psiquiatra ante la incómoda tarea de recoger información de un número limitado de exposiciones subjetivas. Entonces pasa a ser muy difícil valorar con precisión una situación clínica o la eficacia de las intervenciones. Esto conduce a una asistencia subóptima para el paciente y a problemas de responsabilidad para el psiquiatra (porque las decisiones clínicas se basan en una información inexacta).

Los trastornos afectivos son buenos ejemplos de la necesidad de un relato objetivo de los síntomas. Por las limitaciones de informar sobre sí mismos que tienen muchos pacientes con discapacidad intelectual, el psiquiatra debería comenzar la valoración documentando cambios observables en el estado de ánimo y comportamiento respecto al estado basal previo del paciente. Los registros del estado de ánimo rellenos por los padres y otros cuidadores resultan extremadamente útiles a este respecto, especialmente si se sospecha un trastorno afectivo cíclico. En ocasiones lo único que posibilita un diagnóstico más definitivo es la observación de la evolución a largo plazo y el estudio longitudinal. Además, las medidas cuantificables (como cuadernos de sueño, recuento de calorías y peso semanal) de síntomas neurovegetativos ayudan al diagnóstico. Si las alteraciones de conducta son el problema de presentación principal y no hay otros síntomas claros o antecedentes familiares que puedan aclarar un diagnóstico de trastorno afectivo, basarse en los datos de prevalencia de los trastornos psiquiátricos es en ocasiones la última esperanza del psiquiatra. Es posible que tenga que instaurar un tratamiento provisional para esos trastornos que son más frecuentes (como depresión o ansiedad).

El tratamiento puede consistir en psicoterapia junto con medicación. El tipo de terapia recomendada debe basarse en los puntos fuertes del paciente y su nivel de desarrollo, y la

llevará a cabo un terapeuta con experiencia en esta población. Las opciones de terapia abarcan desde trabajo de duelo (especialmente alrededor de los momentos de transición en el desarrollo) hasta estrategias de afrontamiento más concretas de terapia cognitivo-conductual (TCC) y técnicas no verbales (como arteterapia, musicoterapia o ludoterapia). El uso de medicamentos en pacientes con discapacidad intelectual es el mismo que en la población general. No obstante, en esta población ya con problemas, siempre que sea posible, hay que evitar los anticolinérgicos más potentes para reducir el riesgo de merma cognitiva.

Los trastornos de ansiedad son frecuentes en las personas con discapacidad intelectual, y los signos y síntomas de ansiedad observables suelen ser más útiles que la ansiedad referida por el paciente. Los trastornos de ansiedad que se manifiestan predominantemente con síntomas somáticos son más sencillos de diagnosticar, ya que el personal puede medir síntomas (como aumento del pulso y la presión arterial en el trastorno de angustia), mientras que la preocupación crónica (en el trastorno de ansiedad generalizada [TAG]) puede ser más difícil de valorar. Las escalas de ansiedad, verbales y no verbales, resultan muy útiles.

A menudo se aprecian problemas de ansiedad en torno a las transiciones (transiciones diarias y de las fases vitales). La posibilidad de acontecimientos traumáticos y un estrés postraumático relacionado siempre debe plantearse, especialmente si se produce un cambio brusco respecto a la situación basal. Las personas con discapacidad intelectual son una población vulnerable y a menudo resultan explotados. El trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) puede ser difícil de diferenciar de las estereotipias. Esto se debe a la dificultad de lograr que el paciente refiera sentimientos egodistónicos sobre la conducta en cuestión. A pesar de todo, con frecuencia, si se intenta una intervención de bloqueo de respuesta, en las personas con TOC podría aumentar la ansiedad, mientras que en aquellos con estereotipia no lo hará. Las opciones terapéuticas para los trastornos de ansiedad incluyen entrenamiento en relajación y otras técnicas de terapia conductual. Es posible probar intervenciones de integración sensitiva bajo la dirección de un terapeuta ocupacional cualificado. Hay que plantear varios psicotrópicos aprobados (benzodiazepinas incluidas) para el alivio de la ansiedad. [10.21.22](#)

Los trastornos psicóticos, incluida la esquizofrenia, han sido observados en las personas con discapacidad intelectual desde Kraepelin y Bleuler. Sin embargo, establecer un diagnóstico preciso sigue siendo complejo. La menor capacidad de autoinformar y, en ocasiones, sus confabulaciones dificultan la determinación precisa de los síntomas. Además, el hablar solo, sin relación con psicosis, se observa en muchos individuos con discapacidad intelectual, especialmente en aquellos con síndrome de Down. Por último, dada la variedad del desarrollo psicológico que se observa en la población, algunos adultos pueden estar más próximos a los preescolares que a su edad cronológica en lo que se refiere al desarrollo. Tener un amigo imaginario y hablar a un animal de peluche no se consideraría psicótico en un preescolar, pero este comportamiento puede interpretarse erróneamente en un adulto con discapacidad intelectual si no se tiene en cuenta su nivel de desarrollo psicológico/emocional. A la hora de diagnosticar un trastorno psicótico resulta clave detectar un cambio observable respecto al nivel de funcionamiento basal (p. ej., cambios en el nivel de organización, las AVD y los patrones de interacción con los compañeros y el personal). En ocasiones habrá signos observables de respuesta a estímulos internos, pero estos deben ser observados en múltiples situaciones. Las conductas especialmente extravagantes son dignas de mención, aunque deben considerarse en el contexto de los antecedentes del paciente y su nivel de desarrollo (con el conocimiento de las conductas exclusivas de esta población). Además, resulta útil tener en mente el inicio y la evolución longitudinal de la enfermedad (p. ej., es más probable

que la esquizofrenia se manifieste a edades menores). Obviamente, los antecedentes familiares aportan también información útil. El tratamiento consiste en antipsicóticos de primera y segunda generación. No está claro que los síntomas extrapiramidales sean más frecuentes en la población con discapacidad intelectual, pero hay que vigilar en todos los casos la presencia de trastornos del movimiento inducidos por la medicación, acatisia incluida. Los síntomas diana de la psicosis deben clarificarse lo máximo posible de modo que contemos con medidas de resultados específicas para vigilar y valorar la eficacia de las intervenciones farmacológicas.

En las personas con discapacidad intelectual aparecen otros tipos de trastornos psiquiátricos. Los trastornos relacionados con drogas y los trastornos de la personalidad presentan una complejidad especial, al igual que en la población general. Estos trastornos suelen producirse en las personas de mejor funcionamiento, y su tratamiento (p. ej., grupos de 12 pasos e intervenciones más cognitivo-conductuales, como programas de terapia dialéctica conductual [TDC] modificada) es similar al de la población general. El tratamiento de las demás categorías diagnósticas depende de la valoración del psiquiatra sobre la capacidad del paciente de tomar parte en el tratamiento de referencia. La adaptación del tratamiento de referencia precisa tener experiencia en el trabajo con esta población y con equipos capaces de individualizar el tratamiento en caso necesario. Hay que identificar y cuantificar en la medida de lo posible las conductas diana del tratamiento, de modo que el psiquiatra pueda valorar mejor todas las intervenciones.

Trastornos asociados a síndromes

Los trastornos asociados a síndromes son trastornos psiquiátricos o conductuales específicos (p. ej., autolesiones y síndrome de Lesch-Nyhan o demencia tipo Alzheimer y síndrome de Down) que tienen aparentemente una probabilidad mayor de producirse en personas con un síndrome diagnosticado. Síndromes conductuales patológicos y fenotipos conductuales¹⁸ son otros términos que se han usado para conceptualizar este fenómeno. En la práctica clínica nos encontramos varios síndromes frecuentes; a continuación exponemos sus características sobresalientes.

Las personas con síndrome de Down (v. [fig. 20-1](#)) o trisomía 21 tienen las características físicas clásicas de cara redondeada, puente nasal plano y talla baja. Su nivel de discapacidad intelectual es variable.²³ La depresión es un problema psiquiátrico concomitante frecuente, pero quizá sea más conocida la demencia tipo Alzheimer.¹⁷ No obstante, los síntomas de demencia aparecen a menudo en la cuarentena y cincuenta. El tratamiento sintomático de las conductas acompañantes puede ser útil, pero aún no está clara la misión del tratamiento (p. ej., con inhibidores de la colinesterasa o antagonistas del receptor de NMDA) de la demencia subyacente. Los tratamientos habituales suelen tener como fin preservar el funcionamiento independiente y autónomo y demorar la institucionalización, problemas que quizá ya hayan sido abordados debido al funcionamiento cognitivo basal del paciente. Así pues, es posible que el cociente riesgo/beneficio para el tratamiento de la demencia subyacente y la claridad de las medidas de resultados no estén tan bien definidos en esta población y deben comentarse con detalle con el tutor o familiar antes de un posible tratamiento.

Las personas con síndrome del cromosoma X frágil (v. [fig. 20-2](#)) tienen una anomalía en el brazo largo del cromosoma X en la región q27 (gen FMR1) que conduce a una expansión de

repeticiones de un trinucleótido. Las características físicas frecuentes son cara alargada, orejas prominentes y macrorquidia. La mayoría de los individuos afectados son hombres, pero las mujeres también pueden padecerlo. El nivel de discapacidad intelectual varía.²³ Hay que mencionar que una proporción de mujeres portadoras también muestran discapacidades cognitivas. Los trastornos concomitantes más destacados son trastorno por déficit de atención con hiperactividad y trastorno de ansiedad social.¹⁷ Además, se han detectado características autísticas en un gran porcentaje de los individuos con síndrome del cromosoma X frágil.

Las personas con síndrome de Prader-Willi (v. [fig. 20-4](#)) tienen típicamente talla baja, hipogonadismo y obesidad marcada con hiperfagia. En cerca del 70% de los casos el síndrome resulta de una deleción del cromosoma 15. El nivel de discapacidad intelectual es variable.²³ Aunque el paciente puede mostrar tozudez, rigidez cognitiva y rabia, el trastorno psiquiátrico concomitante más frecuente es el TOC.¹⁷ El grado de conocimiento propio respecto a lo exagerado de las obsesiones o compulsiones puede variar, pero es posible que haya un matiz egodistónico y verbalizaciones para ayudar al diagnóstico.

El síndrome de Williams (v. [fig. 20-5](#)) resulta de una deleción en el cromosoma 7. Estas personas muestran rasgos faciales de duende y un patrón clásico en rayos (o estrellado) del iris. Pueden tener estenosis aórtica supravalvular, así como estenosis de las arterias renales e hipertensión. Su grado de discapacidad intelectual es variable.²³ Conductualmente, en ocasiones son comunicadores locuaces, fenómeno denominado «discurso del cóctel» (a menudo atribuible a un CI verbal mayor que el manipulativo). Esto puede ser clínicamente engañoso, ya que las personas con mayores habilidades verbales aparentan tener un funcionamiento mejor del real. Los trastornos concomitantes frecuentes son trastornos de ansiedad (como el TAG) y depresión.¹⁷

El síndrome de la deleción 22q11, que incluye el síndrome velocardiofacial y el síndrome de DiGeorge, es un trastorno autosómico dominante manifestado por antecedentes médicos de malformaciones de la línea media (como fisura palatina, insuficiencia velofaríngea y malformaciones cardíacas [p. ej., comunicación interventricular]) (v. [fig. 20-6](#)). Los pacientes tienen talla baja, nariz tubular prominente con punta bulbosa y raíz nasal cuadrada. A menudo hay antecedentes de retraso del lenguaje con habla hipernasal. Su grado de deficiencia cognitiva varía desde discapacidades de aprendizaje y deficiencia intelectual leve hasta grados más graves de discapacidad intelectual.²³ El motivo por el cual el síndrome de la deleción 22q11 suscita interés entre los psiquiatras es su elevada concomitancia con psicosis (se han descrito tasas de prevalencia hasta del 30%).²⁴ Se ha propuesto como modelo genético para comprender la esquizofrenia y los trastornos del espectro bipolar.²⁴

Conclusión

La valoración y el tratamiento de las personas con discapacidad intelectual y trastornos psiquiátricos y conductuales concomitantes siguen siendo complejos. La discapacidad intelectual es un trastorno prevalente con múltiples causas y una tasa de trastornos psiquiátricos y conductuales concomitantes mayor de la observada en la población general. Un conocimiento básico de lo que define la discapacidad intelectual y su evaluación apropiada resulta crítico para comprender a una población muy compleja y desatendida. Conocer los trastornos de la conducta y ciertos síndromes conductuales patológicos exclusivos de esta población, junto con la apreciación de las diferencias individuales en el nivel de desarrollo y en la presentación de síntomas psiquiátricos, también ayuda a la

valoración de una situación clínica determinada. El psiquiatra tiene que emplear sus conocimientos médicos para descartar factores físicos causales o contribuyentes a un comportamiento o trastorno presente, así como su conocimiento del posible aspecto funcional que puede tener una conducta. Resulta esencial tener en cuenta la necesidad de medidas objetivas de síntomas y resultados en una población que no siempre puede hablar por sí misma si se desea realizar un tratamiento de calidad. La asistencia longitudinal debería ser la norma, no la excepción, ya que a menudo solo con el tiempo y en el contexto de una relación a largo plazo mejora la comprensión del comportamiento. En conclusión, trabajar con pacientes intelectualmente discapacitados precisa que el psiquiatra cuente con múltiples habilidades y tenga plena confianza en los miembros del equipo de tratamiento. Aunque la asistencia clínica a las personas con discapacidad intelectual puede enseñarnos humildad, también resulta una experiencia muy gratificante.

Acceda online a las preguntas de opción múltiple (en inglés) en <https://expertconsult.inkling.com>

Bibliografía

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. ed 5. Washington, DC: American Psychiatric Press; 2013.
2. King BH, Hodapp RM, Dykens EM. Mental retardation. In: Sadock BJ, Sadock VA, editors. Kaplan and Sadock's comprehensive textbook of psychiatry. ed 7, vol. 2. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2000..
3. Curry C, Stevenson R, Aughton D, et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet.* 1997;72:468–477.
4. King BH, State MW, Shah B, et al. Mental retardation: a review of the past 10 years. Part I. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 1997;36:1656–1663.
5. Nurnberger J, Berrettini W. Psychiatric genetics. In: Ebert M, Loosen P, Nurcombe B, eds. *Current diagnosis and treatment in psychiatry.* New York: McGraw-Hill; 2000.
6. Volkmar FR, Dykens E. Mental retardation. In: Lewis M, ed. *Child and adolescent psychiatry: a comprehensive textbook.* ed 3 Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2002.
7. Bouras N, ed. *Psychiatric and behavioral disorders in developmental disabilities and mental retardation,*. New York: Cambridge University Press; 1999.
8. Gualtieri CT. *Neuropsychiatry and behavioral pharmacology.* New York: Springer-Verlag; 1990.

9. Madrid AL, State MW, King BW. Pharmacologic management of psychiatric and behavioral symptoms in mental retardation. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2000;9(1):225–243.
10. AACAP official action. Summary of the practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with mental retardation and co-morbid mental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 38(12, Suppl.):5s–31s, 1999.
11. State MW, King BH, Dykens E. Mental retardation: a review of the past 10 years. Part II. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1997;36:1664–1671.
12. Szymanski LS, Wilska M. Mental retardation. In: Tasman A, Kay J, Lieberman JA, editors. *Psychiatry*. ed 2, vol. 1. West Sussex, England: John Wiley & Sons; 2003.
13. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. ed 4, text revision. Washington, DC: American Psychiatric Association; 2000.
14. McLearn J, Bryson SE. Review of recent epidemiological studies of mental retardation: prevalence, associated disorders, and etiology. *Am J Ment Retard*. 1987;92(3):243–254.
15. Jacobson JW, Mulick JA, editors. *Manual of diagnosis and professional practice in mental retardation*. Washington, DC: American Psychological Association; 1996.
16. Luckasson R, Borthwick-Duffy S, Buntinx WH, et al. *Mental retardation: definition, classification, and systems of supports*. Washington, DC: American Association on Mental Retardation; 2002.
17. Volkmar FR, editor. *Mental retardation*. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 5(4), 1996.
18. Moldavsky M, Lev D, Lerman-Sagie T. Behavioral phenotypes of genetic syndromes: a reference guide for psychiatrists. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2001;40(7):749–761.
19. Paclawskyj TR, Kurtz PF, O'Connor JT. Functional assessment of problem behaviors in adults with mental retardation. *Behav Modif*. 2004;28(5):649–667.
20. Wieseler NA, Hanson RH, editors. *Challenging behavior of persons with mental health disorders and severe developmental disabilities*, Washington, DC: American Association on Mental Retardation; 1999.
21. Matlon JL, Bamburg JW, Mayville EA, et al. Psychopharmacology and mental retardation: a 10-year review (1990-1999). *Res Develop Disabl*. 2000;21(4):263–296.
22. Reiss S, Aman MG, editors. *Psychotropic medication and developmental disabilities: the international consensus handbook*. Ohio State University Nisonger Center; 1998.

23. Jones KL. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. ed 5 Philadelphia: WB Saunders; 1997.

24. Williams NM, Owen MJ. Genetic abnormalities of chromosome 22 and the development of psychosis. *Curr Psychiatry Rep*. 2004;4:176–182.

|

(Stern, 20171024, pp. 197.e2-204)

Stern, T. A. (20171024). *Massachusetts General Hospital. Tratado de Psiquiatría Clínica, 2nd Edition* [VitalSource Bookshelf version]. Retrieved from <https://bookshelf.vitalsource.com/books/9788491132301>

La cita indicada es una instrucción. Compruebe cada cita antes del uso para obtener una mayor precisión.

SNC PHARMA