



TRABAJO DE FIN DE GRADO
CURSO ACADÉMICO 2022-2023

DISCAPACIDAD INTELECTUAL: PREVALENCIA
Y COMORBILIDADES EN UNA CONSULTA DE
NEUROLOGÍA INFANTIL

Autor: Pablo Guzmán Crespo
Tutor: Ramón Cancho Candela
Cotutor: Mario Urbano Martín



HOSPITAL UNIVERSITARIO
RÍO HORTEGA

ÍNDICE

1. RESUMEN/ABSTRACT	3
2. INTRODUCCIÓN	5
3. OBJETIVOS	7
4. PACIENTES Y MÉTODOS	7
5. RESULTADOS	8
6. DISCUSIÓN	12
7. CONCLUSIONES	14
8. BIBLIOGRAFÍA	14
9. ANEXOS	16

1. RESUMEN

Introducción: la Discapacidad Intelectual (DI) es un trastorno relacionado con el neurodesarrollo iniciado en la infancia, en el que existen déficits cognitivos/adaptativos. Su prevalencia se sitúa en torno al 1%-3% de la población. Existen diversas causas, siendo las genéticas las más comunes, pero con un porcentaje elevado de casos de origen no filiado.

Objetivos: estudiar la prevalencia y las causas de DI en una consulta de Neurología pediátrica, así como diversas comorbilidades asociadas, comparando los datos obtenidos con la literatura.

Pacientes y métodos: estudio descriptivo retrospectivo de pacientes afectados de DI entre 6 a 13 años, seguidos en la Unidad de Neurología pediátrica del Hospital Universitario Río Hortega (HURH), durante 4 meses.

Resultados: de los 175 pacientes elegibles que acudieron a consulta durante este periodo, 62 de ellos (35,4%) presentaban DI. Existió mayoría de varones (61,3%), con una edad promedio de 9 años 11 meses. Respecto al grado de severidad de DI, 37,1% mostraron Capacidad límite, con DI leve en 27,4%. Mostraban autismo un 22,6% de pacientes, trastorno de conducta un 62,9%, epilepsia un 33,9% y trastorno de sueño un 17,7%. Existía un promedio de fármacos en administración crónica de 2,3 por paciente. El 53,2% asistían a Centro Educativo Especial. En relación con la etiología, hubo un predominio de casos de origen genético (37,1%), no hallándose causa aparente en el 29,0% de casos. La mayor parte de casos no filiados mostraron menor severidad en grado de DI (47,8% casos no filiados en CI límite frente a 8,3% en DI severa).

Conclusiones: existe una elevada prevalencia de DI en consulta de Neurología pediátrica, con predominio de varones, mayoría de casos leves y con Capacidad límite, y elevados porcentajes de autismo, epilepsia y trastorno de sueño. Se evidencia un predominio de causas genéticas, junto a casos de origen no filiado, de forma acorde a la literatura, siendo reseñable el número de casos relacionados con prematuridad.

ABSTRACT

Introduction: Intellectual Disability (ID) is a neurodevelopmental disorder initiated in childhood, in which there are cognitive/adaptive deficits. Its prevalence is around 1%-3% of the population. There are several causes, being genetic the most common, but with a high percentage of cases of non-filiated origin.

Objectives: to study the prevalence and causes of DI in a pediatric neurology consultation, as well as various associated comorbidities, comparing the data obtained with the literature.

Patients and methods: retrospective descriptive study of patients with ID between 6 and 13 years of age, followed in the Pediatric Neurology Unit of the Hospital Universitario Rio Hortega (HURH) for 4 months.

Results: of the 175 eligible patients who attended for consultation during this period, 62 of them (35.4%) had ID. There was a majority of males (61.3%), with an average age of 9 years 11 months. Regarding the degree of severity of ID, 37.1% showed Borderline Ability, with mild ID in 27.4%. Autism was present in 22.6% of patients, conduct disorder in 62.9%, epilepsy in 33.9%, sleep disorder in 17.7%. There was an average of 2.3 drugs in chronic administration per patient. 53.2% attended a special education center. In relation to etiology, there was a predominance of cases of genetic origin (37.1%), with no apparent cause found in 29.0% of cases. Most unaffiliated cases showed less severity in degree of ID (47.8% of unaffiliated cases in borderline IC vs. 8.3% in severe ID).

Conclusions: there is a high prevalence of ID in pediatric neurology consultation, with predominance of males, majority of mild and borderline cases, and high percentages of autism, epilepsy and sleep disorder. There is evidence of a predominance of genetic causes, together with cases of non-filiated origin, in accordance with the literature, with a notable number of cases related to prematurity.

2. INTRODUCCIÓN

La Discapacidad Intelectual (DI) (previamente conocida como “retraso mental”) es un trastorno del desarrollo neurológico que aparece en la infancia y que implica una serie de problemas a nivel intelectual y a nivel adaptativo. Hoy en día existe consenso en definir y clasificar la DI en base a los criterios del DSM5 (Diagnostical and Statistical Manual of Mental Disorders), en el que se definen algunos de los conceptos clave en este ámbito (1-2). Deben existir:

- Deficiencias en el funcionamiento intelectual, como puede ser en el razonamiento, la planificación, la resolución de problemas, el pensamiento abstracto, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia.
- Deficiencias en el funcionamiento adaptativo (conceptual, social y práctico) que producen incapacidad para cumplir con los estándares socioculturales y de desarrollo apropiados para la edad.
- Comienzo de estas deficiencias antes de los 18 años.

Se considera una escala de gravedad definida por las alteraciones del comportamiento adaptativo, en base a la estratificación mediante cociente intelectual (CIT), pudiendo ser: límite (CIT 70-85), leve (CIT 50-70), moderada (CIT 35-50), grave (CIT 20-35) y profunda (CIT<20), medido mediante psicometría o mediante impresión clínica.

En menores de 6 años, debido a la poca fiabilidad de las pruebas que valoran la inteligencia, no se habla de Discapacidad Intelectual sino de Retraso Global del Desarrollo (RGD), el cual se aprecian alteradas dos o más áreas de las siguientes: motricidad fina/gruesa, lenguaje, cognición, sociabilidad y actividades de la vida diaria (1).

La DI afecta alrededor del 1% al 3% de la población, aunque si se considera también la Capacidad límite, este porcentaje oscila en torno al 5-7% (3-5).

Con respecto a la etiología, numerosas son las causas de DI. En un 23%-78% de los pacientes no se llega a identificar una causa concreta de dicha patología, mientras tanto, las conocidas se pueden clasificar según el momento en el que actúa la noxa: prenatales (50%-60%; trastornos genéticos, trastornos malformativos, errores innatos del metabolismo, noxas externas), perinatales (4%-15%; relacionadas con el parto, factores tóxicos, otros) y postnatales (3%-10%; infecciosas, autoinmunes, traumáticas, etcétera) (6-8).

Existe en la actualidad un cambio en la distribución de causas de DI, pasando de un predominio en el pasado de causas de carácter ambiental (tóxicos, infecciones, etc.) y de DI no filiada, a un predominio y mayor diagnóstico de enfermedades genéticas, en las que hace años no era posible estudio sistemático genético mediante exoma y otras técnicas genéticas relacionadas. Este hecho ha cambiado posiblemente los porcentajes que se han expuesto previamente a favor de la patología genética.

Dada la naturaleza de la DI y sus causas, es frecuente que ocurra en un contexto de paciente multidiscapacitado, con diferentes comorbilidades, ya que muchas de las causas productoras de DI también lo son de otros cuadros de neurodesarrollo (autismo, trastornos de conducta diversos, ...), parálisis cerebral, epilepsia, patología nutricional, oncológica, etc. Es por ello por lo que los pacientes con DI presentan indicadores de baja calidad de vida percibida tanto por ellos mismos en casos de CI límite (resto no pueden autoadministrar escalas) como por sus cuidadores principales (9-12).

Por tanto, la DI es una entidad que es vía final común de múltiples enfermedades, de carácter severo, multidiscapacitante, de elevado impacto en individuo y entorno, y de prevalencia elevada en la población, muy por encima de otras entidades. Esto nos ha llevado a considerar el estudio de algunos aspectos de la DI en periodo infantil como un tema de elevado interés.

3. OBJETIVOS

- Determinar la prevalencia de Discapacidad Intelectual en una consulta o Unidad de Neurología pediátrica general.
- Evaluar las causas principales de Discapacidad Intelectual y la frecuencia relativa de las mismas en un grupo de pacientes pediátricos con DI.
- Estudiar la distribución porcentual de diversos grados de DI del grupo de pacientes estudiados.
- Realizar el estudio de algunas comorbilidades (autismo, trastornos de conducta, epilepsia, etc.) y de algunos indicadores (tipo de educación, número de fármacos) que inciden en la baja calidad de vida de los pacientes estudiados.

4. PACIENTES Y MÉTODOS

Se planteó un estudio descriptivo retrospectivo de pacientes afectados de DI seguidos en la Unidad de Neurología pediátrica del servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega (HURH).

Fueron criterios de inclusión para ser reclutado en el estudio los siguientes:

- Diagnóstico expreso clínico y/o psicométrico de DI o CI límite.
- Edad entre 6 años y 13 años (en base a edad mínima para poder hacer diagnóstico de DI).
- Haber tenido consulta presencial en la Unidad de Neurología pediátrica del HURH entre meses de diciembre 2022 a marzo 2023.

Se excluyeron del estudio:

- A los que tuviesen una edad menor de 5 años (no posible diagnóstico de DI, sino de Retraso Global del Desarrollo) o aquellos de 14 años o más (no se valoran por primera vez pacientes de más de 14 años en la Unidad de Neurología pediátrica; solo se hace seguimiento por encima de esa edad, por lo que la

valoración de pacientes de 14 o más podría sesgar resultados al considerar solo pacientes con seguimiento activo).

- Pacientes sin consulta presencial, a los que se contactó por teléfono, se recibieron resultados o se contactó por mail.

Se recogieron una serie de datos clínicos en una base preparada para este estudio específicamente. En ella se incluyeron los datos clínicos siguientes referidos al momento en el que se realiza la consulta: sexo, edad, grado de DI, comorbilidad con Trastorno de Espectro Autista (TEA), ídem, con Trastorno de conducta, patología de sueño, y epilepsia, número de fármacos de administración crónica y mantenida en momento de la consulta, posibilidad de desplazamiento autónomo en forma de deambulacion liberada, modalidad educativa, y finalmente la causa de la DI. Se consideró TEA según criterios DSM5 (1), y Trastorno de conducta y de sueño en caso de problemática en este sentido reseñada por sus padres; se consideró epilepsia si tenía dicho diagnóstico con crisis presentes en los últimos dos años. Respecto a la modalidad educativa se consideraron tres posibilidades, ordinaria, especial o combinada (parte en una y en otra).

La recogida de datos se realizó por el alumno a partir de la revisión de las historias clínicas de los pacientes seleccionados bajo la supervisión del tutor, con el fin de salvaguardar la confidencialidad del paciente. El protocolo de estudio fue aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) del HURH.

Los datos fueron analizados mediante programa estadístico SSPS v27.0 (IBM Corp. Released 2020. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 27.0).

5. RESULTADOS

Durante el periodo de estudio acudieron a consulta externa de Neurología pediátrica del HURH 175 pacientes elegibles (con edad entre 6 a 13 años, en modalidad de consulta presencial); 62 de ellos presentaban DI, lo que representa un 35,4% de todos los pacientes evaluados. La edad promedio fue de 9,92 años (9años 11 meses). En cuanto a la distribución por sexos, existió una mayoría de varones (*Figura 1*).

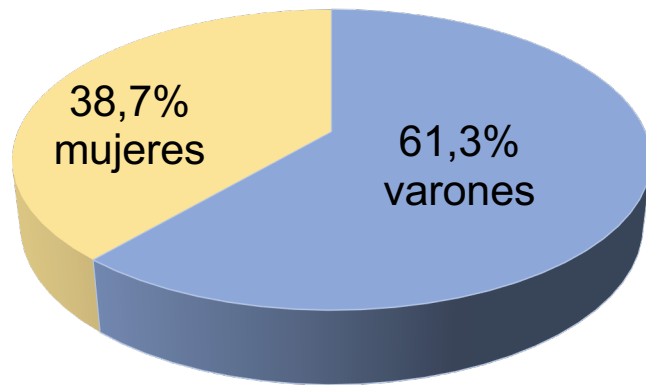


Figura 1: distribución por sexos de los pacientes afectos de Discapacidad Intelectual.

En cuanto al grado de DI, se expone en la *Figura 2* la distribución porcentual, siendo mayoritario el número de pacientes con Capacidad límite y con DI leve.

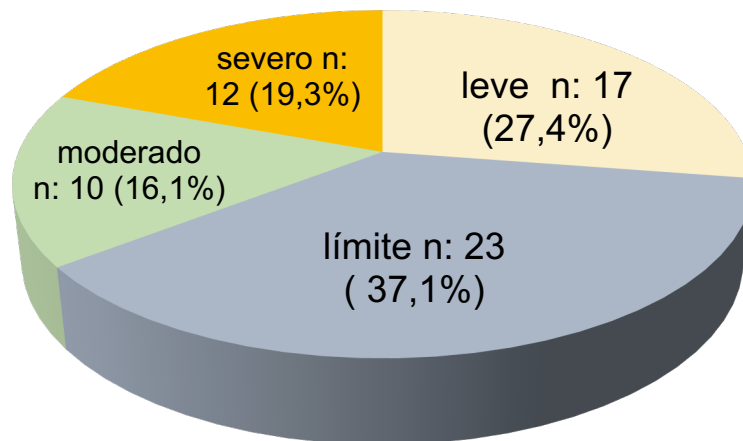


Figura 2: distribución según grado de Discapacidad Intelectual.

Se muestra en *Tabla 1* la frecuencia con la que se mostraban algunas comorbilidades y trastornos en el grupo de pacientes estudiados.

Comorbilidad	Número de pacientes (% sobre total)
Trastorno Espectro Autista	14 (22,6%)
Trastorno de conducta	39 (62,9%)
Trastorno de sueño	11 (17,7%)
Epilepsia	21 (33,9%)
Ausencia de deambulación	13 (21,0%)

n: número de pacientes; % sobre total de pacientes con Discapacidad Intelectual

Tabla 1: porcentaje de pacientes afectados de diversas comorbilidades.

Con respecto a la educación, 33 pacientes (53,2%) asistían a un Centro Educativo Especial, de forma exclusiva (n: 31; 50%) o combinada (n: 2; 3,2%). En cuanto a los fármacos, 41 pacientes (65,1%) tomaban al menos un fármaco de manera continuada (Mediana 1 fármaco; promedio 2,3 fármacos por paciente). Respecto a la etiología de la DI, se exponen en la *Tabla 2* y en la *Figura 3* los datos respecto a la causa y periodo de actuación de la patología considerada. Los grupos etiológicos con más casos fueron en primer lugar los de causa no conocida y los de causa genética monogénica.

Causa	Número pacientes (% sobre el total)
Prenatal genética por cromosomopatía	7 (11,3%)
Prenatal genética monogénica (incluye mutaciones puntuales, o variantes de copia monogénicas)	16 (25,8%)
Prenatal de origen metabólico	2 (3,2%)
Prenatal malformativa de SNC sin causa genética específica	3 (4,8%)
Prenatal ambiental infeccioso	2 (3,2%)
Prenatal ambiental toxico	0 (0%)
Prenatal otros (isquemia prenatal, malnutrición materna, ...)	2 (3,2%)
Perinatal por prematuridad	7 (11,3%)
Perinatal por asfixia	2 (3,2%)
Postnatal tumoral / vascular	2 (3,2%)
Postnatal infeccioso	1 (1,6%)
Desconocida	18 (29,0%)

n: número de pacientes; % sobre total de pacientes con Discapacidad Intelectual

Tabla 2: número de pacientes y porcentaje de pacientes según la causa de DI.

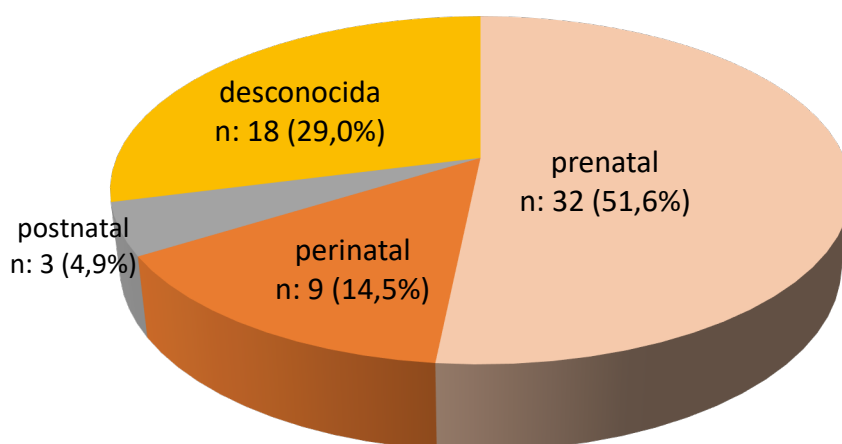


Figura 3: distribución según causas agrupadas por periodo de acción de la causa de discapacidad intelectual.

Es destacable que, agrupando los pacientes según etiologías específicas y no por periodos, el grupo principal es de causa genética, con 23 pacientes (37,1%), seguida de encefalopatía de prematuridad, con 7 pacientes (11,3%) y 3 de causa infecciosa (4,8%). Se exponen en *Tabla 3* los datos referidos al porcentaje de casos no filiados según el grado de DI.

Grado de DI	Número de pacientes causa no aclarada/nº según grado DI (%)
Límite	11/23 (47,8%)
Leve	3/17 (17,6%)
Moderada	3/10 (30%)
Severa	1/12 (8,3%)

n: número de pacientes no filiados/número pacientes con grado específico de DI (% de pacientes no filiados para dicho grupo específico de DI)

Tabla 3: porcentaje de pacientes sin causa conocida según el grado de DI.

En *Anexo 1* se expone listado con causas específicas del grupo de pacientes estudiado.

6. DISCUSIÓN

Se ha estudiado una muestra de pacientes pediátricos afectados de DI, seleccionados desde una consulta de Neurología pediátrica. Los datos obtenidos de dicha muestra revelan datos epidemiológicos y clínicos en general coincidentes con la literatura. La existencia del 35,4% de pacientes afectados de DI en una consulta desde la que se ha realizado el estudio no debe sorprender, ya que debido a la disciplina y tipo de patología que se atiende en dicha consulta resulta un porcentaje esperable, en torno a diez veces la frecuencia de DI en la población general.

Los datos relativos a género son coincidentes con la literatura, en la que se recoge una mayoría de pacientes varones sobre mujeres en torno a ratios 60/40, similares a los hallados en nuestra serie (5). Las causas de la mayor frecuencia de DI en varones no son del todo conocidas, aunque sin duda contribuye la mayor frecuencia de síndromes genéticos ligados a X, como el síndrome X frágil y otros.

Existe también coincidencia en la frecuencia de DI según severidad; la bibliografía recoge una gradación de más a menos frecuente según se pasa de capacidad límite a progresiva mayor severidad de DI, lo que también se recoge en nuestro estudio, aunque con una mayor representación de casos severos vs moderados, lo que podría deberse a la selección de pacientes en una consulta de Neurología pediátrica, posiblemente más proclive a visitar pacientes con comorbilidades neurológicas y por tanto, posiblemente más afectados.

Se estima, según diferentes estudios, que no se determina una causa específica de DI en aproximadamente en un 23-78% de los pacientes afectados, y que el porcentaje de pacientes con diagnóstico crece según crece la severidad del grado de DI, llegando a más del 80% en casos de DI severa (3-8). Este patrón se halla también en nuestro estudio. Existe un 29% de pacientes con DI de causa no aclarada. Los casos de Capacidad límite junto los de DI leve suponen casi 2/3 del total; casi la mitad de los pacientes límites no tienen diagnóstico causal específico mientras solo el 8% de los severos carece del mismo. Es destacable asimismo que existe una mitad de casos con causas prenatales, y que el 37,1% del total tienen una causa genética conocida. El peso exacto de los factores ambientales y adquiridos es difícilmente valorable, ya que en algunas causas como la encefalopatía de la prematuridad se imbrican factores ambientales (estilo de vida, infecciones, tóxicos) con otros ligados a susceptibilidad genética, edad materna, etc.

En cualquier caso, la búsqueda de la causa de DI es un proceso complejo y costoso en ocasiones; en general, en pacientes con DI establecida y más de 6 años de edad, el motivo no es el de una búsqueda de tratamiento “curativo” específico, pero deben tenerse en cuenta la búsqueda de un pronóstico específico, la prevención de complicaciones predecibles, el asesoramiento genético, evitar otras pruebas complementarias, y evitar sentimientos de culpabilidad de los padres (3-8).

Se han recogido una serie de datos de comorbilidades; el porcentaje de pacientes afectados de DI y TEA de nuestra serie (22,6%) coincide con lo reportado en la literatura (20-50%) (5,11). Los porcentajes de pacientes que presentan Trastorno de conducta, problemas de sueño, epilepsia e imposibilidad para desplazamiento autónomo son elevados, y dibujan un perfil de paciente multidiscapacitado, con importantes necesidades asistenciales. Este perfil se intuye también valorando el porcentaje de pacientes con tratamientos farmacológicos crónicos, muchos de ellos con politerapia. Más de la mitad asisten de forma completa o combinada a Centros Educativos Especiales, plenamente dirigidos a pacientes con problemas cognitivos, conductuales y motores.

Debe considerarse como limitaciones del presente estudio el ya indicado probable sesgo de selección de pacientes, ya que se han valorado no pacientes con DI seleccionados de población general, sino de una consulta de Neurología pediátrica. Esto podría incidir en un mayor porcentaje de casos severos, en mayor comorbilidad en cuanto a patología como TEA o epilepsia, o en que exista un mayor número de pacientes bajo tratamiento farmacológico. Sin embargo, las cifras de ratio de sexo, de distribución de severidad de DI y de causas de DI, plenamente equiparables a estudios realizados en población general, hacen pensar que la muestra puede ser representativa de los pacientes pediátricos de entre 6 a 14 años afectados de DI.

7. CONCLUSIONES

- Existe una elevada prevalencia de Discapacidad Intelectual (DI) en el contexto de una consulta de Neurología pediátrica de ámbito hospitalario.
- Los datos referidos a predominio de varones, distribución del grado de DI (menos frecuente cuanto más severa) y la presencia de diversas comorbilidades como autismo, epilepsia o trastorno del sueño coinciden con los de la literatura.

- Se evidencian datos en la serie que avalan un perfil de paciente multidiscapacitado con probable baja calidad de vida, como problemas de conducta, sueño, comorbilidades médicas, necesidad de politerapia farmacológica e imposibilidad de desplazamiento autónomo.
- Existe un predominio de causas genéticas, junto a casos de origen no filiado, de forma acorde a la literatura, siendo reseñable el número de casos relacionados con prematuridad.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, American Psychiatric Association, Arlington 2013.
2. American Association of Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD). Defining criteria for intellectual disability. Available at: <http://aaidd.org/intellectual-disability/definition> (Accessed on March 08, 2023).
3. Moeschler JB, Shevell M, American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006; 117:2304.
4. Shevell M, Ashwal S, Donley D, et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003; 60:367.
5. Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD, et al. Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Res Dev Disabil* 2011; 32:419.
6. Rauch A, Wiczorek D, Graf E, et al. Range of genetic mutations associated with severe non-syndromic sporadic intellectual disability: an exome sequencing study. *Lancet* 2012; 380:1674.
7. Moeschler JB. Genetic evaluation of intellectual disabilities. *Semin Pediatr Neurol* 2008; 15:2.
8. Willemsen MH, Kleefstra T. Making headway with genetic diagnostics of intellectual disabilities. *Clin Genet* 2014; 85:101.
9. Council on Children With Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee, Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006; 118:405.
10. Rice LJ, Emerson E, Gray KM, et al. Concurrence of the strengths and difficulties questionnaire and developmental behaviour checklist among children with an intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2018; 62:150.
11. Weitzman C, Wegner L, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics, et al. Promoting optimal development: screening for behavioral and emotional problems. *Pediatrics* 2015; 135:384.
12. Siegel M, McGuire K, Veenstra-VanderWeele J, et al. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Psychiatric Disorders in Children and Adolescents With Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder). *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2020; 59:468.
13. Kaufman I, Ayub M, Vincent JB. The genetic basis of non-syndromic intellectual disability: a review *J Neurodevelop Disord* 2010 2:182–209.

9. ANEXOS

Anexo 1: listado del grupo de pacientes del estudio con su causa específica de DI

Caso 1	Delección 22q11.21
Caso 2	Duplicación 15q11
Caso 3	Delección 13q12.11
Caso 4	Síndrome de Phelan McDermid (delección 22q13.3)
Caso 5	Cromosomopatía 5p-
Caso 6	Delección 22q11
Caso 7	Delección 1p36
Caso 8	DI asociada a variante EFTUD2
Caso 9	Leucoencefalopatía Aicardi-Goutieres (ADAR)
Caso 10	Síndrome de Leigh
Caso 11	DI asociada a variante DYRK1A
Caso 12	DI asociada a variante CTCF
Caso 13	Encefalopatía epiléptica SCN8A
Caso 14	DI asociada a variante ARHGF9
Caso 15	Mutación gen ADAR (Síndrome de Aicardi-Goutieres)
Caso 16	DI asociada a variante PHIP (Síndrome de Chung Jansen)
Caso 17	Déficit piruvato deshidrogenasa (mutación PDHA1)
Caso 18	Síndrome Borjeson-Forsman Lehman (PHF6)
Caso 19	DI asociada a variante ADGRL1
Caso 20	Distrofia muscular de cinturas (TRAPPC1)
Caso 21	Síndrome de Dravet (mutación SCN1A)
Caso 22	Síndrome de Rett (MECP2)
Caso 23	DI asociada a variante DHX30
Caso 24	Mucopolisacaridosis tipo VII
Caso 25	Homocistinuria más acidemia metilmalónica
Caso 26	Esquisencefalia
Caso 27	Malformación SNC
Caso 28	Malformación SNC
Caso 29	Infección Congénita por Citomegalovirus
Caso 30	Infección Congénita por Citomegalovirus
Caso 31	Ictus prenatal
Caso 32	Ictus prenatal
Caso 33	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 34	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 35	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 36	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 37	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 38	Encefalopatía de la prematuridad + Meningitis por Listeria
Caso 39	Encefalopatía de la prematuridad
Caso 40	Encefalopatía hipóxico-isquémica

Caso 41	Encefalopatía hipóxico-isquémica
Caso 42	Encefalopatía hipóxico-isquémica postnatal
Caso 43	Encefalopatía hipóxico-isquémica postnatal
Caso 44	Encefalopatía por VIH
Caso 45	Desconocido
Caso 46	Desconocido
Caso 47	Desconocido
Caso 48	Desconocido
Caso 49	Desconocido
Caso 50	Desconocido
Caso 51	Desconocido
Caso 52	Desconocido
Caso 53	Desconocido
Caso 54	Desconocido
Caso 55	Desconocido
Caso 56	Desconocido
Caso 57	Desconocido
Caso 58	Desconocido
Caso 59	Desconocido
Caso 60	Desconocido
Caso 61	Desconocido
Caso 62	Desconocido

Anexo 3: PÓSTER TRABAJO DE FIN DE GRADO



Universidad de Valladolid

DISCAPACIDAD INTELECTUAL: PREVALENCIA Y COMORBILIDADES EN UNA CONSULTA DE NEUROLOGÍA INFANTIL



Pablo Guzmán Crespo. Tutor: Dr. Ramón Cancho Candela. Cótutor: Dr. Mario Urbano Martín
Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega (HURH). 2022/2023

INTRODUCCIÓN

La Discapacidad Intelectual (DI) es un trastorno del neurodesarrollo iniciado en la infancia, en el que existen déficits cognitivos/adaptativos. Según el Cociente Intelectual (CI) se puede clasificar en: límite, leve, moderada, grave y profunda. Afecta entre 1%-3% de la población y diversas son las causas que la producen (siendo las genéticas las más comunes, pero con un porcentaje elevado de casos de origen no filiado) y las comorbilidades que la acompañan.

OBJETIVOS

- Determinar la prevalencia de DI en una consulta de Neurología pediátrica.
- Evaluar las causas principales de la Discapacidad Intelectual y la frecuencia relativa de las mismas en un grupo de pacientes pediátricos con DI.
- Estudiar la distribución porcentual de los diversos grados de DI del grupo de pacientes estudiados.
- Realizar el estudio de algunas comorbilidades y de determinados indicadores que inciden en la baja calidad de vida de los pacientes estudiados.

PACIENTES Y MÉTODOS

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes afectados de DI seguidos en la Unidad de Neurología Pediátrica del servicio de Pediatría del HURH.

Los criterios de inclusión para ser reclutado en el estudio fueron los siguientes:

- Diagnóstico expreso clínico y/o psicométrico de DI o CI límite.
- Edad entre 6 años y 13 años.
- Haber tenido consulta presencial en la Unidad de Neurología pediátrica de HURH entre los meses de diciembre 2022 a marzo 2023.

CONCLUSIONES

- Existe una elevada prevalencia de Discapacidad Intelectual (DI) en el contexto de una consulta de Neurología pediátrica.
- Los datos referidos al predominio de varones, distribución del grado de DI y la presencia de diversas comorbilidades coinciden con los de la literatura.
- Se evidencian datos en la serie que avalan un perfil de paciente multidiscapacitado con una probable baja calidad de vida.
- Existe un predominio de causas genéticas, junto a casos de origen no filiado, de forma acorde a la literatura, siendo reseñable el número de casos relacionados con prematuridad.

BIBLIOGRAFÍA

- American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, American Psychiatric Association, Arlington 2013.
- Moeschler JB, Shevell M, American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. Pediatrics 2006; 117:2304.
- Kaufman I, Ayub M, Vincent JB. The genetic basis of non-syndromic intellectual disability: a review J Neurodevel Disord 2010 2:182-209.

RESULTADOS

175 pacientes elegibles, 62 de ellos (35,4%) presentaban DI; la mayoría varones (61,3%), con edad media de 9 años y 11 meses. El promedio de fármacos en administración crónica fue de 2,3 por paciente. Un 53,2% asistían a Centro Educativo Especial.

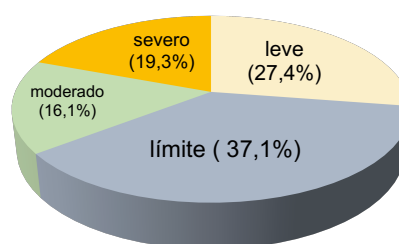


Figura 1: distribución según el grado de Discapacidad Intelectual.

Comorbilidad	Número de pacientes (% sobre total)
Trastorno Espectro Autista	14 (22,6%)
Trastorno de conducta	39 (62,9%)
Trastorno de sueño	11 (17,7%)
Epilepsia	21 (33,9%)
Ausencia de deambulación	13 (21,0%)

n: número de pacientes; % sobre total de pacientes con DI
Tabla 1: porcentaje de pacientes afectados de diversas comorbilidades.

Causa	Número pacientes (% sobre el total)
Prenatal genética por cromosopatía	7 (11,3%)
Prenatal genética monogénica (incluye mutaciones puntuales, o variantes de copia monogénicas)	16 (25,8%)
Prenatal de origen metabólico	2 (3,2%)
Prenatal malformativa de SNC sin causa genética específica	3 (4,8%)
Prenatal ambiental infeccioso	2 (3,2%)
Prenatal ambiental tóxico	0 (0%)
Prenatal otros (isquemia prenatal, malnutrición materna, ...)	2 (3,2%)
Perinatal por prematuridad	7 (11,3%)
Perinatal por asfixia	2 (3,2%)
Postnatal tumoral / vascular	2 (3,2%)
Postnatal infeccioso	1 (1,6%)
Desconocida	18 (29,0%)

n: número de pacientes; % sobre total de pacientes con DI
Tabla 2: número de pacientes y porcentaje de pacientes según la causa de DI.