



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Sept. 2007; 11(3):

ARTÍCULO ORIGINAL

Estrategia metodológica de asesoramiento genético para la prevención del retraso mental multifactorial con agregación familiar

Methodological strategy in genetic advisorship for preventing the multifactorial mental retardation with family aggregation

María J. Fuentes Camargo ¹, Prisca Saray Núñez Millán ², Estrella Labrador Rodríguez ³, Ileana A. Díaz Hernández ⁴, Adeliz Castro Montesino ⁵.

¹ Dra. Especialista de 1er grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.

² Dra. Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.

³ Dra. Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.

⁴ Lic. en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.

⁵ Dra. Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.

RESUMEN

La OMS estima que al menos el 10% de la población iberoamericana está afectada por algún tipo de discapacidad, entre ellas el retraso mental, que es una discapacidad frecuente, algunos estiman que la padece hasta el 3% de la población mundial, por lo que la prevención en el nivel primario de salud es de trascendental importancia. Método Se realizó un estudio ambispectivo del informe final del "Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio genético de las personas con retraso mental" a nivel de provincia, estudiando los instrumentos clasificadores del retraso mental y de las discapacidades de origen prenatal, seleccionándose el Consejo Popular Crucero de Echevarría como el de mayor tasa de retraso mental de etiología prenatal en el municipio Consolación del Sur, Se confeccionó el árbol genealógico de las familias y a partir de estos se propuso una estrategia metodológica de asesoramiento genético para prevenir el retraso mental prenatal genético multifactorial con agregación familiar. La muestra fue el total de pacientes retrasados mentales de causa prenatal residentes en ese Consejo: 37 personas (62,5% del total de los retrasados mentales) se utilizó como método estadístico el análisis porcentual simple. Resultados dentro de las causas prenatales, la genética fue la de mayor por ciento (74%) y la multifactorial fue la más frecuente entre ellas con 31 individuos (83,78%). Observándose la agregación familiar como principal asociación, que resultó ser el más frecuente. Concluyendo que la intersectorialidad será un importante pilar para el cumplimiento de los objetivos propuestos.

Palabras clave: RETARDO MENTAL/ prevención y control, GENETICA MEDICA, FAMILIA

ABSTRACT

Introduction: Mental retardation is a frequent disability and some authors consider that it is a disorder suffered by 3% in the world, so prevention in primary level of health is very important. *Method:* A study on the final report "Psychosocial study of the disabled people and a genetic study of the mentally retarded people" was performed in the province, studying the rating instruments of mental retardation as well as the disabilities of antenatal origin, and Crucero de Echevarría Popular Council was selected as the higher rate of mental retardation from antenatal etiology in Consolación del Sur Municipality. A pedigree of the families was designed, and according to this a proposal on methodological strategy of genetic advisorship was made for preventing the multifactorial genetic antenatal mental retardation plus familial aggregation. The sample comprised the total of patients suffering from mental retardation antenatally and they lived in this council (37 inhabitants, 62.5% of the total suffering mental retardation). The simple percentage analysis was used as the statistical method. *Results:* Among the antenatal causes, the genetic one had the highest number (74%), and the multifactorial one, the most frequent, 31 individuals (83,78%), being the familial aggregation the main aggregation, as well as the most frequent, too. A methodology was designed for preventing the multifactorial mental retardation plus familial aggregation. *Conclusions:* The

intersectoriality will be an important hallmark for fulfilling the goals proposed in our methodology for prevention.

Key words: MENTAL RETARDATION/prevention and control, MEDICAL GENETICS, FAMILY

INTRODUCCIÓN

En este mundo de adelantos médicos y técnicos cada vez más complejos no es fácil tomar decisiones sabias y éticamente correctas, sobre todo en temas relacionados con la salud pública cuando ésta es definida por algunos autores como la ciencia y el arte de prevenir las dolencias y discapacidades, prolongar la vida y fomentar la salud y la eficiencia física y mental; mediante esfuerzos organizados de la comunidad.....¹

Muy en consonancia con el concepto anterior se encuentra el actual trabajo en el que está enfrascado nuestro país dentro de la batalla de ideas, en la cual se llevan a cabo una serie de programas con el principal objetivo de mejorar la calidad de vida de nuestra población, basados en principios como la descentralización, intersectorialidad y participación comunitaria. No es ajeno a esta batalla de ideas el comportamiento de la discapacidad, reconocida como toda restricción o ausencia-debida a una deficiencia-de la capacidad de realizar una actividad dentro del margen considerado normal para un ser humano.²

La OMS estima que al menos el 10% de la población iberoamericana está afectada por algún tipo de discapacidad y que a la vista de los índices de crecimiento poblacional en América Latina y El Caribe, se prevé un probable aumento del número absoluto de personas discapacitadas; ² las mismas constituyen un grupo importante de ciudadanos en cualquier sociedad y representan alrededor del 10% de la población mundial, personas que tienen los mismos derechos que cualquier otro miembro de la sociedad y por tanto deben tener las mismas oportunidades.³

El retraso mental es una discapacidad frecuente, algunos estiman que la padece hasta el 3% de la población mundial, la cual, además de la afectación que produce en el paciente, puede producir distintos grados de afectación a su familia, así como al grupo social al cual pertenece.^{4, 5}

Basados en estos principios se realizó durante el año 2003 el recién concluido estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba, estudio sin precedentes en nuestro país y en el mundo; que responde a la necesidad de profundizar en los problemas de las personas con discapacidades, retraso mental y sus causas.³

Teniendo en cuenta el antecedente de los datos epidemiológicos que arrojó el estudio antes mencionado y el revolucionario propósito de llevar las investigaciones a cada municipio de nuestro país, aplicando de inmediato sus resultados y motivados por el deseo de continuar profundizando en la etiología genética de estas discapacidades nos dedicamos a la realización de la presente investigación en las

personas con retraso mental de etiología prenatal genética del consejo popular "Crucero de Echevarría", municipio Consolación del Sur, provincia Pinar del Río, durante el año 2004, con el objetivo de proponer estrategias de intervención preventivas a través de la metodología de asesoramiento genético que diseñaremos a propósito y con el objetivo metodológico de evidenciar la importancia del Asesoramiento Genético como instrumento de prevención en el nivel primario de salud. (Ver [Anexo 1](#).)

MÉTODO

Se realizó un estudio ambispectivo de los 37 casos de retraso mental de etiología prenatal genética del consejo popular "Crucero de Echevarría", del municipio Consolación del Sur, provincia Pinar del Río; con el objetivo de proponer una metodología de Asesoramiento Genético, como instrumento de prevención de este problema de salud.

Para obtener los datos se revisaron todos los instrumentos clasificadores del recién concluido "Estudio de las personas con discapacidades y retraso mental en Cuba durante el año 2003" y se comparó el mismo con la Base de Datos para seleccionar el total de discapacitados físico-motores, visuales y auditivos; y retraso mental ligero y severo de etiología prenatal, lo cual se realizó para cada municipio de la provincia y para cada consejo popular del municipio en específico.

El universo quedó constituido por el total de discapacitados físico-motores, visuales y auditivos; y retraso mental ligero y severo de etiología prenatal del municipio y la muestra una vez analizados los primeros datos recogidos, quedó integrada por el total de pacientes con retraso mental prenatal genético (37), del consejo popular antes mencionado, por haber sido esta etiología la más frecuentemente observada dentro de la prenatal de este consejo popular.

Posteriormente se visitaron los 37 casos para indagar sobre aspectos tales como: antecedentes patológicos familiares, edad, sexo, grado de retraso mental, enfermedades genéticas monogénicas, cromosómicas o multifactoriales y se confeccionó el árbol genealógico a todos los pacientes, quedando agrupados en 22 familias, de las cuales escogimos como modelo la más representativa para nuestro estudio.

Los resultados se muestran en cuadros, gráficos y diagramas para su mejor comprensión, aplicándose el análisis porcentual simple y tasa según se ajustara, teniendo presente las normas éticas actuales. Se realizó una amplia revisión bibliográfica sobre el tema en la literatura actualizada, así como búsqueda en Internet e Infomed.

Finalmente proponemos una metodología de Asesoramiento Genético basada en sus elementos básicos: diagnóstico, estimación del riesgo, comunicación y soporte o basamento; dirigida a prevenir el retraso mental de etiología prenatal genética multifactorial, con agregación familiar a partir de la familia (PN) escogida como modelo. Esta metodología está apoyada por la elaboración de una Estrategia de Intervención Comunitaria.

RESULTADOS

La presente investigación arrojó resultados epidemiológicos importantes sobre la etiología prenatal de las discapacidades físico- motoras, visuales, auditivas y del retraso mental en la provincia Pinar del Río, comportándose el retraso mental de causa prenatal como el de mayor incidencia con una tasa provincial de

0,64; comportamiento similar al del municipio Consolación del Sur, donde la etiología prenatal genética del mismo contribuyó a elevar la tasa del retraso mental a más del 60% con un valor de 70,37%.

El consejo popular Crucero de Echevarría ocupó el primer lugar del municipio con un 62,5% de retrasados mentales de etiología prenatal, de ésta el 74% fue de causa genética y entre ellas la multifactorial fue la más elevada para un 83,78%, observándose antecedentes patológicos familiares en el 75,67% de la muestra.

Todos estos valores nos permitieron proponer una metodología de Asesoramiento Genético, que constituirá una valiosa herramienta para la prevención del Retraso Mental Multifactorial con Agregación familiar, la cual requerirá de la incorporación de otras especialidades y la integración de varios factores de la comunidad con el propósito de alcanzar sus objetivos y mejorar la calidad de vida de estas personas. (Ver Anexo 2)

DISCUSIÓN

Pinar del Río, la más occidental de las provincias cubanas, con una población actual de 737 300 habitantes distribuidos en catorce municipios. En el recién concluido Estudio de las Personas con Discapacidades y Retraso mental durante el año 2003, resultó ser la quinta provincia que mayor tasa presentó de todas las discapacidades con valores de 3.67 por 100 habitantes, por encima de la tasa nacional que fue de 3.26. Dentro de estas discapacidades el mayor porcentaje corresponde al retraso mental con un total de 11 260 individuos en toda la provincia para una tasa de 1.52; ocupando el cuarto lugar del país por encima de tasa nacional que fue de 1.25.³

En otros estudios realizados se calcula que del 2.5 al 3 % de la población general tiene retraso mental. La prevalencia es máxima a los 10 - 14 años de edad pues se reconocen individuos con retraso leve. Se calcula que una de cada diez familias tiene retraso mental,⁶ comportamiento similar al evidenciado en dicho estudio.

Al realizar un estudio etiológico de las discapacidades físico-motoras, visuales, auditivas y del Retraso mental de causa prenatal, podemos apreciar que el retraso mental ligero y con grados más severos ocupa el primer lugar con tasas de 0,34 y 0,31 respectivamente, según se observa en la tabla 1.

Como se evidencia en trabajos revisados, al igual que en el nuestro, se reporta que el retraso mental de origen prenatal es más frecuente que el de origen perinatal y postnatal. Con una investigación cuidadosa probablemente se pueda establecer la etiología del 40 - 60 % de los pacientes con retraso mental (60-75 % de los retrasados mentales severos y 38-55 % de los leves).⁷ En nuestra investigación se pudo establecer el diagnóstico etiológico específico de todos los casos que conformaron la muestra.

El municipio Consolación del Sur ubicado hacia el sur de la provincia, con una población de 87 419 habitantes, distribuidos en trece consejos populares. Su actividad económica fundamental es la agricultura. En nuestro municipio, al igual que en la provincia al concluir el estudio de los discapacitados, el retraso mental representa la más elevada tasa de todas las discapacidades, comportándose de igual forma las de causa prenatal.

Al analizar este comportamiento en los trece consejos populares del municipio, podemos comprobar que en el consejo popular "Crucero de Echevarría" se observan las tasas más elevadas para retraso mental ligero (0.63) y severo (0.68). Tabla 2.

El consejo popular "Crucero de Echevarría"; zona rural con una población de 3805 habitantes y un total de retrasados mentales de 80 casos para una tasa de 2.10 por 100 habitantes, de los cuales 50 casos son de etiología prenatal, lo que significa un 62, 5 % de todos los casos.

De los 50 casos de etiología prenatal, el 74.0 % (37) es de causa genética y el 26.0 % (13) tiene una causa ambiental. Comportamiento similar al reportado por Hammond y colaboradores en estudio recién concluido, donde observó que el retraso mental fue de causa genética en 57.34 % de los casos, de causa ambiental en 23.29 % y desconocida en el 19.37 %.⁸

Al analizar los 37 casos con retraso mental de etiología prenatal genética del consejo se evidencia que el sexo masculino es el más frecuentemente afectado con un 64.86 % (24 casos) lo que muestra un predominio de 1.84 varones por cada caso del sexo femenino. En los estudios internacionales el predominio masculino tiene una relación de 1.6 - 1.9 masculinos: 1 femeninos y en Cuba 1.46: 1 femenino.³

El exceso de varones afectados por retraso mental, se observa en todos los estudios realizados en diferentes países; lo que parece tener una explicación biológica y especialmente genética, ya que se han descrito más de doscientas mutaciones localizadas en el cromosoma X transmitidas a través de mujeres portadoras, quienes pueden tener el 50 % de sus hijos varones afectados.^{9,10}

Es importante destacar que de los 37 casos se valora el retraso mental como ligero en 18 casos (48.69%) y con grados más severos en 19 (51.35%). Aunque la diferencia es pequeña no se comporta de igual forma en el país donde el retraso mental ligero representa el 56.5 % y las formas más severas el 43.9 %.³ Como también cita Gabau en su trabajo, donde encontró que más del 85 % presentaban un grado leve de retraso mental.⁶

Al profundizar en la etiología del retraso mental prenatal genético de los 37 individuos encontramos que la principal causa fue la multifactorial con un 83.78 % (31 casos), en segundo lugar las monogénicas con el 10.81 % (4 casos) y en tercer lugar las cromosómicas con el 5.41 % (2 casos). El consejo popular se comporta de forma similar a lo reportado en la provincia de Pinar del Río, donde la etiología multifactorial sobrepasa el 60 % de las causas.³

Así mismo Majluf E. y Vázquez P. plantean que la etiología multifactorial es la fundamental en el retraso mental y que aproximadamente en el 30-40 % de los casos examinados no se puede determinar una etiología clara.¹¹

En otros casos los principales factores causales se distribuyen de la siguiente forma: aproximadamente en un 50 % se detectan factores hereditarios, en un 30 % alteraciones tempranas del desarrollo embrionario, en un 50 % trastornos somáticos de la niñez; mientras las influencias del entorno y los trastornos mentales entre 15 -20 %. Estos factores no se excluyen entre sí.^{12, 13}

Los 37 casos se agrupan en 22 familias, de ellos 27 forman parte de 11 familias lo que significa que el 72.97 % de los pacientes tienen nexos familiares o sea que varios casos pertenecen a una familia en común variando el número de integrantes de 2-4 casos de los estudiados, sin incluir los demás familiares con retraso mental de otras causas o de etiología prenatal genética que no se muestran por pertenecer a otro consejo popular y no formar parte de la muestra estudiada pero si constituyen un factor causal importante que reafirma el planteamiento de la agregación familiar en la etiología multifactorial del retraso mental.

Los antecedentes de retraso mental en familiares de primer grado, son un elemento importante para sugerir una herencia multifactorial, cuando clínicamente no haya evidencia de causas conocidas de retraso mental en la familia y se pueden excluir síndromes monogénicos conocidos.³ Los antecedentes familiares pueden proporcionar indicios inespecíficos que sugieren la presencia de un trastorno hereditario según refiere la literatura revisada.¹⁴

Tabla 1. Distribución de los discapacitados físico- motores, visuales, auditivos y del retraso mental ligero y severo de etiología prenatal por municipios, provincia de Pinar del Río, año 2004. Estrategia metodológica de Asesoramiento Genético para la prevención del Retraso Mental multifactorial con agregación familiar. Año 2006.

MUNICIPIOS	TOTAL DE POBLACIÓN	Discapacitados Físico - Motores		Discapacitados Visuales		Discapacitados Auditivos		Retraso Mental Ligero		Re M
		#	Tasa	#	Tasa	#	Tasa	#	Tasa	#
Candelaria	20 170	12	0,05	13	0,06	4	0,01	69	0,34	48
Bahía Honda	48 033	42	0,08	52	0,10	26	0,05	108	0,22	139
San Cristóbal	70 040	37	0,05	105	0,14	24	0,03	142	0,20	123
Los Palacios	40 415	23	0,06	43	0,10	16	0,04	167	0,41	123
Cons. del Sur	87 419	63	0,07	83	0,9	43	0,04	343	0,39	343
La Palma	35 734	29	0,08	30	0,08	28	0,07	157	0,43	186
Pinar del Río	189 292	136	0,07	173	0,09	88	0,04	485	0,25	426
Viñales	27 111	16	0,05	21	0,07	18	0,06	149	0,55	119
San J. y Martínez	47 163	60	0,13	136	0,29	49	0,10	217	0,46	204
Guane	37 351	28	0,07	44	0,11	20	0,05	122	0,32	145
Sandino	39 920	39	0,09	31	0,07	25	0,06	165	0,41	125
Mantua	26 656	18	0,06	18	0,06	19	0,07	161	0,60	85
Minas de Matah.	33 783	32	0,09	15	0,04	27	0,08	110	0,32	132
San Luis	34 213	39	0,11	52	0,15	24	0,07	149	0,43	105
TOTAL	737 300	574	0,07	816	0,11	411	0,05	2 544	0,34	2 303

Retraso mental severo incluye grados: moderado, severo y profundo.

Fuente: Instrumento del Estudio Psicosocial de las personas con discapacidad y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con Retraso mental en Cuba. 2003.

Tabla 2. Distribución de los discapacitados físico-motores, visuales, auditivos y del retraso mental ligero y severo de etiología prenatal por consejos populares, municipio Consolación del Sur, provincia de Pinar del Río, año 2004. Estrategia metodológica de Asesoramiento Genético para la prevención del Retraso Mental multifactorial con agregación familiar. Año 2006.

CONSEJOS POPULARES	TOTAL DE POBLACIÓN	Discapacitados Físico - Motores	Discapacitados Visuales	Discapacitados Auditivos	Retraso Mental Ligero	Re M
--------------------	--------------------	---------------------------------	-------------------------	--------------------------	-----------------------	------

		#	Tasa	#	Tasa	#	Tasa	#	Tasa	#	Tasa
Villa 1	12 937	9	0,07	11	0,08	6	0,05	44	0,34	46	
Villa2	9 024	7	0,07	9	0,10	2	0,02	24	0,26	24	
Pueblo Nuevo	4 250	3	0,07	6	0,14	1	0,02	5	0,11	12	
Entronque de Pilotos	3 768	3	0,08	3	0,08	3	0,08	17	0,45	21	
Pilotos	7 244	1	0,01	2	0,03	3	0,04	23	0,31	26	
Arroyo de Agua	2 024	1	0,05	3	0,15	2	0,09	12	0,59	3	
Crucero de Echevarría	3 803	4	0,10	4	0,10	4	0,10	24	0,63	26	
Entronque de Herradura	8 683	1	0,01	4	0,04	5	0,05	25	0,28	34	
El Canal	4 985	8	0,16	4	0,08	1	0,02	15	0,30	13	
Herradura	10 475	12	0,11	13	0,12	9	0,09	33	0,31	42	
Alonso de Rojas	8 870	6	0,06	13	0,15	7	0,08	61	0,68	34	
Cayo Largo	4 393	4	0,08	3	0,07	0	0	23	0,52	30	
Puerta de Golpe	6 956	4	0,06	8	0,11	0	0	37	0,53	32	
TOTAL	87 419	63	0,07	83	0,09	43	0,04	343	0,39	343	

Retraso mental severo incluye grados: moderado, severo y profundo.

Fuente: Instrumento del Estudio Psicosocial de las personas con discapacidad y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba. 2003.

Metodología para el Asesoramiento Genético. (A.G)

Una vez descrita la situación problema, objeto de nuestro estudio, proponemos la siguiente metodología de Asesoramiento Genético, a propósito de la familia PN, dirigida a la prevención del retraso mental de etiología prenatal genética multifactorial con agregación familiar.

Este asesoramiento genético será dado en tantas sesiones como sean necesarias para pacientes y familiares de retrasados mentales utilizando un proceso de comunicación asequible a los asesorados basado en la entrevista y siempre con un lenguaje claro que logre transmitir la información general y específica de la afección, el modo de herencia y recurrencia; brindarles el apoyo psicológico y profesional que requieran favoreciendo el intercambio asesorado-asesor, así como ayudarlos a tomar decisiones y darle seguimiento estableciendo una adecuada empatía a lo largo del proceso. ¹⁵⁻¹⁷

Se deben agotar las posibilidades diagnósticas con relación a todas las posibles causas de retraso mental, antes de ofrecer a la familia el diagnóstico de la etiología multifactorial con agregación familiar del mismo.

Se revisará la bibliografía actualizada relacionada con esta afección y también se podrá comparar con la experiencia personal médica.

Inter consultaremos a los pacientes con las especialidades necesarias para una evaluación integral de cada caso. Por ejemplo: psiquiatría, psicología, neurología, oftalmología, otorrino, cardiología, defectología, rehabilitación y otras según sean necesarias.

Estimación del riesgo: una vez establecido el diagnóstico se le explicará a los miembros de la familia que serán asesorados que se trata de una herencia multifactorial con agregación familiar y por esta causa el riesgo de recurrencia se estimará basado en datos observados y en la experiencia, o sea, de forma empírica pero en ellos el riesgo de que nazcan nuevos individuos con retraso mental está incrementado con respecto a las familias que no presentan este antecedente y por tanto deben controlar cualquier afección o factor que pudiera agravar esta situación. Riesgo que será mayor mientras más cercano sea el grado de parentesco con la persona afectada, más severo sea el grado de retraso mental, mayor sea el número de personas afectadas en la familia y si existen lazos de consanguinidad.

Comunicación de la información: se indagará sobre el nivel de conocimiento del asesorado a cerca del retraso mental para lograr un manejo individualizado de cada caso, permitiendo que hagan preguntas sobre sus dudas e inquietudes, favoreciendo así una alianza activa con intercambio de información que nos permitirá explorar las expectativas, preocupaciones, inquietudes y esperanzas de los pacientes y familiares. Identificaremos sus necesidades y sistemas de apoyo, examinando el impacto médico, genético y psicológico que causa toda esta información al ser recibida. También realizaremos una evaluación psicosocial de cada caso en particular y todo esto en conjunto nos permitirá planificar el seguimiento multidisciplinario y el apoyo adecuado a cada persona.

Una vez informado el diagnóstico, se les ofrecerán conocimientos sobre la afección, sus causas más frecuentes, sus principales síntomas, signos y hallazgos clínicos. Les explicaremos los criterios del diagnóstico y todo lo concerniente a los complementarios, sus resultados e interpretación. Les hablaremos sobre el pronóstico de la misma, muy relacionado con el diagnóstico y estimulación precoz del niño, la motivación personal, el desarrollo social y cultural. La identificación temprana de un niño con retraso del desarrollo puede permitir un tratamiento oportuno.

Les informaremos además sobre el modo de herencia, en este caso la herencia multifactorial en la cual interactúan los genes con los factores medioambientales, interacción difícil de determinar y que por no estar clara totalmente está sujeta a investigación actualmente, pero en la que la agregación familiar juega un importante papel. En las familias donde el retraso mental se transmite siguiendo este tipo de herencia y se observe agregación familiar, debemos tener en cuenta que el riesgo de que nazcan nuevos individuos afectados es a veces difícil de calcular numéricamente y por tanto se estimará el riesgo de forma empírica,. No obstante el riesgo de recurrencia será mayor con respecto a las familias donde no exista tal antecedente, muy relacionado también con el grado de retraso mental, el número de familiares afectados y el grado de parentesco con ellos.

El abordaje terapéutico podrá ser ofrecido con un enfoque integral; ya sea:

Biológico (psicofarmacología).

Terapia psicológica (técnicas conductuales, individuales y grupal).

Terapia recreativa (ludoterapia, deporte, actividades artísticas).

Pedagogía terapéutica (durante el período escolar usando al máximo las potencialidades que representan la educación especial en aquellos casos que lo requieran).

Formación técnica (talleres protegidos).

Programas educativos a la familia y la sociedad, donde usaremos los medios de divulgación con que contamos.

Se debe lograr una máxima prevención del retraso mental enfatizando que para este tipo la persona hereda una predisposición, de ahí la importancia de las **medidas preventivas que eviten daños al sistema nervioso central** y maximicen las potencialidades del individuo, para lograr esta profilaxis orientaremos algunas medidas según corresponda a cada caso

Se les explicarán las posibles opciones reproductivas para aquellas personas de la familia que deseen tener hijos.

También se les informará sobre las principales complicaciones de las personas afectadas con retraso mental que generalmente son emocionales, ocasionando en ellas problemas de dependencia e incapacidad para experimentar y resolver sus necesidades, por lo cual explicaremos a los padres y familiares más cercanos la importancia de evitar la sobreprotección y favorecer el correcto manejo de estos casos. Se les entregará a pacientes y familiares la hoja informativa de la enfermedad con todo lo concerniente a la misma y se comprobará, durante el transcurso del proceso, si la información brindada fue comprendida. (Anexo 1)

Utilizaremos el tratamiento oportuno en aquellos casos que lo necesiten, por ejemplo para evitar trastornos depresivos, así como la puesta en práctica de las medidas preventivas de complicaciones o agravamiento del grado de retraso mental mencionadas anteriormente, donde resulta muy importante apoyarnos en la familia y la educación para la estimulación temprana de estas personas.

Se dará apoyo psicológico dirigido a disminuir la preocupación, el estrés psicológico y a atenuar la angustia; abarcando las esferas afectiva, social y psicológica, extendiéndonos a otras lo que permitirá la valoración integral de cada miembro de la familia, principio que se tendrá en cuenta desde el inicio del asesoramiento genético y nos apoyaremos en los integrantes de la familia no afectados o menos afectados para resolver cualquier problema emocional que pueda surgir, siendo importante que un especialista evalúe los trastornos afectivos que se presenten y los someta a tratamiento.

Recomendaremos a la familia mantener las relaciones con el exterior, desarrollar costumbres y actividades que les proporcionen satisfacción, insertar a los niños en el régimen escolar siempre que sea posible haciendo partícipes a los maestros de su atención.

Socialmente proponemos la creación de medios para elevar el nivel cultural, favorecer la participación e incorporación de estas personas a la vida social de su comunidad, sugerimos la creación de una sala de vídeo en el consejo. Además se les orientará sobre lo beneficioso que resultaría estar vinculado a la vida social, laboral y actividades en general que favorezcan la independencia de los pacientes.

Es importante señalar que debemos coordinar la intervención de los **trabajadores sociales, defectólogos y del Centro de Diagnóstico y Orientación (CDO)**, en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento integral de estos pacientes según lo requieran, manteniendo una retroalimentación constante entre nosotros y estableciendo medidas precisas como: cubrir el costo de los medicamentos.

El apoyo médico asistencial deberá ser un pilar imprescindible para lograr un correcto asesoramiento genético y estará presente desde el primer momento con nuestra activa participación, el cual estará facilitado por la existencia de la Consulta Municipal de Asesoramiento Genético. Intervendremos y coordinaremos las interconsultas con otras especialidades y la rehabilitación de aquellos casos que lo necesiten, encaminadas a mejorar su calidad de vida y a maximizar sus potencialidades.

A estas personas se les ofrecerá un seguimiento periódico por un equipo multidisciplinario. Para lograr el mejor seguimiento de estos casos, consideramos oportuno incluirlos en un Registro de Enfermedades Genéticas y en los estudios del Genoma Humano, a través de los registros familiares.

Estrategia de Intervención Comunitaria para mejorar la calidad de vida.

Realizar audiencias sanitarias en el ámbito de los consultorios médicos del área de salud donde se expliquen aspectos relevantes del retraso mental.

Mantener la comunicación e interacción necesaria entre los líderes formales e informales de la comunidad, el trabajador social y el equipo de salud mediante un encuentro al menos una vez al mes, para conocer de las necesidades de estos discapacitados y su satisfacción tanto como sea posible de acuerdo a las posibilidades de cada región.

Dispensarización de las mujeres en edad fértil que pertenezcan a estas familias como pacientes con riesgo, las cuales serán valoradas en la consulta de Asesoramiento Genético municipal como mínimo una vez al año.

Organizar actividades: educativas, deportivas, culturales, recreativas, entre otras, en la comunidad al menos una vez al mes donde las organizaciones políticas y de masas (PCC, UJC, PP, FMC, CDR), salud pública, cultura, educación especial y trabajadores sociales tengan sus propias tareas logrando una intersectorialidad, con el objetivo de propiciar la participación activa de estas familias dentro de la comunidad.

Capacitar a los médicos de familia y enfermeras sobre el tema para que ellos a su vez, realicen igual actividad con las brigadistas sanitarias y otros líderes de la comunidad. Construir un taller protegido donde se pueda incorporar laboral y socialmente a los discapacitados que estén aptos para ello.

Crear un Registro de Enfermedades Genéticas en el municipio, donde se puedan incluir estas personas para su mejor estudio y seguimiento. Proponer su incorporación en los estudios del Genoma Humano.

CONCLUSIONES

Se propone una metodología de Asesoramiento Genético, la cual constituirá una valiosa herramienta para la prevención del retraso mental multifactorial con agregación familiar, que resultó ser, dentro de la etiología prenatal genética la más

frecuente en el municipio. La propuesta metodológica para el retraso mental requiere la incorporación de otras especialidades y la integración de varios factores de la comunidad para cumplir sus propósitos. La entrega de la hoja informativa educativa contribuye a consolidar toda la información ofrecida a la familia y a disponer de un material de orientación y consulta

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Delgado García G. Desarrollo histórico de la Salud Pública en Cuba. En: Introducción a las ciencias de la salud. La Habana: ELAM; 1999.
2. Pérez Arencibia H, Molina Ramos D, Villar Peña M, Peñafuente Pérez M. Discapacidad, deficiencia y rehabilitación. En: Álvarez Sintés R. Temas de Medicina General Integral. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2001. (Vol I) p.195- 96.
3. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Por la Vida. Estudio psicosocial de las personas con discapacidad y estudio psicopedagógico, social y clínico de las personas con retraso mental en Cuba. La Habana: Casa Editora Abril; 2003. p. 19-156
4. Shoncoff JP. Retraso Mental. En: Behrman, Kliegman y Arvin. Nelson Tratado de Pediatría. 15^{ta} edición. C. de la Habana: Editorial Ciencias Médicas; 1998. (Vol I). p. 156- 60.
5. Montgomery A, Miller L. Using the Colorado birth defects monitoring program to connect families with special needs. Teratology 2001; 64 (Supl 1): p. 42- 8.
6. Gabau E. Consejo genético en el retraso mental. [monografía en internet] Disponible en: http://www.angel-man.com/consejo_genetico_en_el_retraso_m.htm [citado octubre 2003]
7. Kaminker Patricia. Mitos y verdades en genética médica. Arch. argent. pediatr. [revista en la Internet]. 2006 Jun [citado 2007 Jun 28]; 104(3): 246-252. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752006000300010&lng=es
8. Hammond Figueroa F, Peña de Castro Y. Diagnóstico y asesoramiento genético en 246 niños con retraso mental en el Centro de Desarrollo Infantil N° 15 Barquisimeto 1996-2001. Arch venez pueric pediatr. ene _mar 2003; 66 (1): p. 2-13.
9. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR. Nature and Frequency of genetic disease. En: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR. Emery and Rimoin´s: Principles and Practice of Medical Genetics. 4^a edición. Edinburgh: Churchill Livingstone; 2002 (Vol1I) p. 57.
10. Emerys MD, Mueller RF, Young ID. Herencia poligénica multifactorial En: Emery´s: Genética Médica. 10^a ed. Madrid: Editorial Marban; 2001. p. 127-34.
11. Majluf E, Vázquez Palomino F. Retardo mental. En: Manual de Psiquiatría. 2da edición. Disponible en:

http://sisbib.unmsm.edu.pe/bibvirtual/libros/psicologia/manual_psiquiatr%C3%ADa/cap-11.htm [Acceso en 2002]

12. Vallejo Ruiloba J. Introducción a la psicopatología y psiquiatría, 3ª Ed. Barcelona: Editorial Salvat; 1991.
13. Alarcón R, "Histeria". En Vidal G.-Alarcón R. Enciclopedia Iberoamericana de Psiquiatría. Tomo II. Argentina, Editorial Médica Panamericana, 1995
14. McKusik UA. On line Mendelian Inheritance in Man. (OMIN). Natural Center for Biotechnology Information. Jhon Hopkins University, 2000.
15. Rojas I. Conferencia sobre asesoramiento genético. Ciudad de La Habana: CNGM; 2003.
16. Pérez ET. Metodología del asesoramiento genético. Conferencia CNGM. Ciudad de La Habana: s/n; 2003.
17. Penchaszadeh VB, Puñales Morejón D: Dimensiones psicosociales de los problemas genéticos (curso). USA: División de Genética Médica Beth Israel; 2000.

ANEXO 1

Hoja informativa-educativa.

Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. Asesoramiento Genético para pacientes y familiares con retraso mental prenatal genético multifactorial con agregación familiar.

¿Qué es retraso mental?

El término retraso mental se usa cuando una persona tiene ciertas limitaciones en su funcionamiento mental y en habilidades tales como aquellas de la comunicación, cuidado personal y destrezas sociales. Estas limitaciones causan que el niño aprenda y se desarrolle más lentamente de lo normal. Los niños con retraso mental pueden tomar más tiempo para aprender a hablar, caminar, vestirse o comer. Están propensos a tener problemas en la escuela, ellos aprenderán pero necesitarán más tiempo.

¿Cuáles son las causas del retraso mental?

Existen muchas causas, las más comunes son:

Condiciones genéticas. A veces el retraso mental es causado por genes anormales heredados de los padres ya sea por alteraciones en la estructura o del número de cromosomas, por un gen defectuoso o por la interacción de uno o varios genes anormales con el ambiente, ejemplo: el Síndrome de Down, Frágil X, Retraso mental de etiología multifactorial.

Problemas durante el embarazo. Retraso mental puede resultar cuando el bebé no se desarrolla bien dentro de la madre, por ejemplo puede haber un problema con la división de sus células durante su crecimiento, una mujer que bebe alcohol o que contrae infecciones como rubéola en el embarazo puede tener un bebé con retraso mental.

Problemas durante el parto, por ejemplo si no recibe suficiente oxígeno el bebé.

Problemas de la salud. Enfermedades como la meningitis, la varicela, la epilepsia, la desnutrición extrema, estar expuesto a venenos, no recibir suficiente atención médica.

¿Cómo se diagnostica el retraso mental?

Se diagnostica observando dos cosas:

La habilidad de la persona para aprender, pensar y resolver problemas (esto se llama funcionamiento intelectual) y generalmente es medido por una prueba de coeficiente de inteligencia, el valor promedio es 100 y por debajo de 70 tienen retraso mental.

Las actividades que necesita para vivir independientemente (esto se conoce como funcionamiento o conducta adaptativa) y se observa para ello actividades como comer vestirse, comprender, responder, relacionarse con la familia y los compañeros.

¿Cuáles son sus principales signos?

Los niños con retraso mental pueden: sentarse, gatear y caminar más tarde que los demás, demora o dificultades al hablar, dificultad para recordar, no comprender bien las reglas sociales, tener dificultades al resolver problemas y/o pensar lógicamente. Como un por ciento de estas personas solo son más lentos a veces son diagnosticados cuando comienzan a ir a la escuela, como adultos, muchas personas con retraso mental leve pueden vivir independientemente.

¿Cuáles son sus complicaciones?

Pueden ser utilizados por otras personas, ser incapaces de valerse por sí mismos y de cuidar de ellos, aislarse socialmente, tener trastornos emocionales y dependencia, por ello es importante evitar la sobreprotección de la familia y estimular en estas personas la interrelación social.

Tratamiento.

Va encaminado a evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida, por lo que es importante un diagnóstico y seguimiento precoz, con el objetivo de desarrollar potencialidades que les permitan ser lo más independientes posible, enseñarlos a vestirse, comer, bañarse, estimular la comunicación verbal y el comportamiento social desde edades tempranas. Es necesaria la atención diferenciada de los padres y maestros en la estimulación precoz de estos niños.

Pronóstico.

Con la atención diferenciada a los discapacitados en Cuba ha mejorado el pronóstico de estas personas mediante la formación de trabajadores sociales y

másters en Asesoramiento Genético, que los atienden en su comunidad, con su incorporación a talleres protegidos y terapéuticos, educación especial, asociaciones de discapacitados, participación en actividades deportivas y culturales, además muchos pueden llevar vidas productivas.

¿Cuál es el riesgo de que se repita en la familia?

Aunque no se pueda determinar exactamente debemos aclarar que el mismo se basa en lo observado y en la experiencia, lo que significa que es empírico y por tanto en una familia donde hayan varias personas afectadas el riesgo será mayor que para el resto de la población, el cual aumenta mientras mayor sea el número de personas afectadas y más severo sea el grado de retraso.

¿Cómo disminuir el riesgo para el retraso mental?

Durante el embarazo no tomar bebidas alcohólicas, alimentarse correctamente en cualquier época de la vida, tomar vitaminas, no exponerse a venenos (plomo, cobre), tratar correctamente las infecciones, recibir asesoramiento genético ante cualquier duda relacionada con el tema.

¿Se puede heredar en el resto de la familia?

Sí, porque tiene una herencia multifactorial en la que interactúan factores genéticos y ambientales con efecto aditivo y con una predisposición genética, favorecida por la existencia de otros miembros de la familia afectados por esta discapacidad.

¿Qué conducta reproductiva pueden tomar las parejas formadas por algún miembro con retraso mental o aquellas que no lo son pero tienen antecedentes?

Puede ser variable, desde el uso de una anticoncepción segura para controlar la reproducción hasta la esterilización definitiva, la adopción o el embarazo asumiendo los riesgos.

Otras orientaciones para el seguimiento de estos casos: deben mantener el contacto con el servicio de genética correspondiente, preferiblemente la consulta de Asesoramiento Genético municipal y de aquí se valorarán en el Centro Provincial o Nacional de Genética Médica según sea necesario.

Podrán ser evaluados por otras especialidades o disciplinas por ejemplo: psicología, psiquiatría, defectología, cardiología, pediatría, neurología, otorrino, oftalmología, trabajador social y tantas como sean necesarias, de acuerdo a las características de cada caso y los criterios de su médico de asistencia.

Lugares donde podrán buscar información: Consulta de Asesoramiento Genético municipal y Centro Provincial de Genética.

Asesoramiento Genético ofrecido por:

Doctora: Prisca Saray Núñez Millán

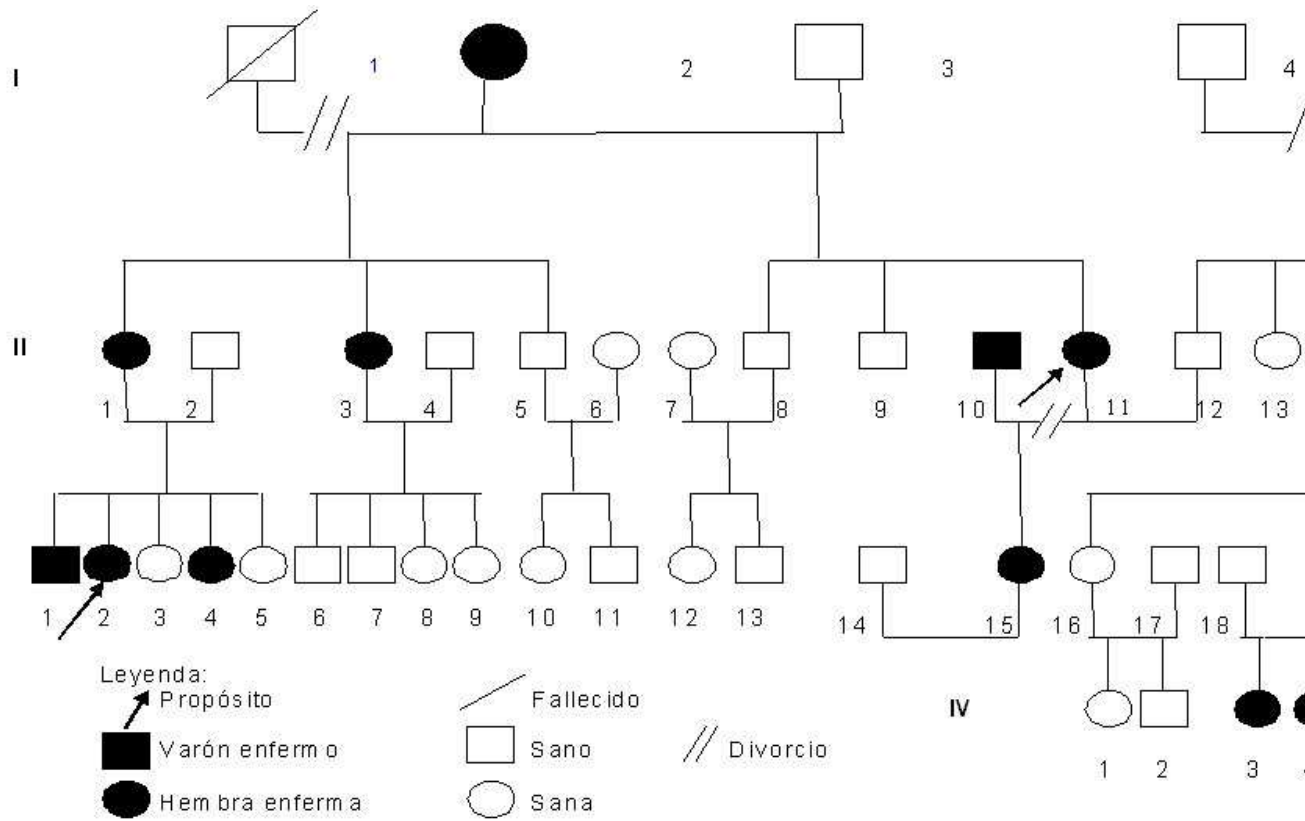
Especialista de M.G.I

Master en Asesoramiento Genético.

.Municipio Consolación del Sur, Pinar del Río.

ANEXO 2

ÁRBOL GENEALÓGICO. FAMILIA (PN).



Recibido: 31 de Marzo de 2007.
Aprobado: 25 de Abril de 2007.

Dra. María J. Fuentes Camargo. Centro Provincial de Genética Médica Pinar del Río.
Cuba.