



RETARDO MENTAL
(ANALISIS DE SUS ASPECTOS MAS
SOBRESALIENTES)

IRMA YOLANDA PERNILLO RUIZ DE JUAREZ

GUATEMALA, NOVIEMBRE DE 1976

HONORAR PLAN DE TESIS

- I. INTRODUCCION
- II. DEFICIENCIA MENTAL (CONCEPTO)
- III. ETIOLOGIA DEL RETARDO MENTAL
- IV. DIAGNOSTICO
- V. MATERIAL Y METODOS
- VI. ASPECTOS EDUCATIVOS
- VII. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES
- VIII. BIBLIOGRAFIA

I. INTRODUCCION

El "retardo mental" como trabajo de tesis, fué elegido por su gran contenido humano. El tema no es nuevo y el interés por el mismo, se manifiesta constantemente, observándose el surgimiento de instituciones públicas y privadas, dotadas de personal especializado en el tratamiento de las personas afectadas.

Es interesante también mencionar, la importancia que tiene el diagnóstico precoz y el valor de los métodos de prevención, los cuáles son considerados de gran significación por su proyección hacia las futuras generaciones.

En el desarrollo del tema, se estudian las causas más importantes de la deficiencia mental. Entre ellas: Aberraciones cromosómicas, hipoxia en el recién nacido, infecciones congénitas, infecciones en el período neonatal, errores del metabolismo, Kernicterus y Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido, fármacos con efectos teratogénicos, radiaciones ionizantes, prematuridad, traumatismos obstétricos, alteraciones estructurales de los huesos del cráneo y desnutrición severa de la infancia.

En el presente trabajo también se dedica atención a las causas de retardo mental, cuyas consecuencias pueden evitarse, si se tienen los medios para establecer un diagnóstico precoz y se toman las medidas adecuadas para su tratamiento.

En la actualidad se reconocen más de cien entidades capaces de ocasionar retardo mental. También existe un grupo de personas afectadas, en las cuáles no es posible descubrir ninguno de los factores determinantes de la deficiencia mental no obstante la investigación más completa. Algunos autores utilizan el término DESDIFERENCIACION para referirse a estos casos.

El problema del retardo mental debe de enfocarse en forma multidisciplinaria. En la solución del mismo, convergen varias especialidades: Pediatras, Neurólogos, Genetistas, Ortopedistas, Psiquiatras y Psicólogos, Trabajadores Sociales, Maestros especializados, Fisioterapeutas, Terapeutas Ocupacionales, Foniatras, Químicos Biólogos y Laboratoristas, etc.

En el desarrollo de este trabajo, se solicitó la colaboración del Departamento de Patología del Hospital General "San Juan de Dios" de Guatemala, habiéndose seleccionado 82 casos de su archivo, con el objeto de investigar las alteraciones estructurales macroscópicas y microscópicas, principalmente a nivel del sistema nervioso central y deducir su relación clínica patológica con el retardo mental.

En esta tesis, también se hace notar la importancia de los cuidados prenatales y de la atención médica durante el período neonatal.

En nuestro medio, un gran número de madres que reciben atención médica oportuna durante el parto, no tienen control prenatal. Este control es importante, no solo desde el punto de vista de la conservación de la salud de la madre y del niño, sino que también es un medio de prevención de posibles complicaciones que pueden presentarse durante el embarazo y en el momento del parto.

La inmensa mayoría de la población, desconoce la importancia que tiene la Psicoprofilaxia Obstétrica, que enseña a las futuras madres, aspectos al parecer elementales, como es la manera correcta de respirar durante el embarazo y en el momento del parto. También demuestra entre otros aspectos, los beneficios de la relajación muscular para la conservación de la salud física y mental.

Comprendemos que el problema del retardo mental es complejo y que no todos sus aspectos son mencionados en este trabajo. El objetivo principal del mismo, va dirigido al estudio de las causas de la deficiencia mental y a la comprobación histopatológica de un número seleccionado de casos, cuyas alteraciones estructurales pudieron haber determinado el apareamiento de retardo mental.

Según expertos de la Organización Mundial de la Salud, se calcula que el índice de retrasados mentales en la población mundial sobrepasa el 3%.

En nuestro medio, se han efectuado estudios preliminares para establecer en que proporción nuestra población se encuentra afectada. En el mes de octubre de 1974, un grupo de especialistas pertenecientes a la Asociación Pediátrica y Asociación de Neurología de Guatemala, organizó una reunión con el objeto de tratar el tema. Se estimó en términos generales, que solo en la ciudad de Guatemala, existían unos 30,000 niños retrasados mentales, de los cuales solo 1,050 recibían atención especializada.

Se ha resumido brevemente el contenido de esta tesis, esperando que la lectura de la misma, pueda ser de utilidad para las personas interesadas en este problema, dada su trascendencia y actualidad constante.

II. DEFICIENCIA MENTAL (CONCEPTO)

Desde el punto de vista científico, es importante conocer el concepto de retardo mental. En realidad, no es una entidad clínica definida. En otras palabras, no se trata de una enfermedad. El concepto actual considera que la deficiencia mental parece como un síntoma presente en un gran número de enfermedad, las cuales pueden tener etiología diferente.

El retraso mental representa una disminución de la inteligencia desde el comienzo de la vida y un desarrollo mental insuficiente durante todo el período del crecimiento. Se caracteriza por inmadurez intelectual, existiendo disminución de la aptitud para aprender.

El concepto de deficiencia mental, también adquiere significación especial, desde los puntos de vista social y legal. En el primero de los casos, el término designa aquellas personas - que por causa de su escasa inteligencia son incapaces de vivir sin vigilancia.

En relación con el punto de vista legal, es necesario reconocer que las personas afectadas, desconocen por sus propias limitaciones los deberes legales. En muchas circunstancias no prevén las consecuencias de su conducta y por consiguiente pueden infringir la ley.

El grado de deficiencia mental puede ser valorado por pruebas psicométricas y clínicas. Se describen varios grados, que comprenden desde el ligeramente retrasado para los casos leves hasta el profundo para los más graves.

Se estima que existe retraso mental, cuando el cociente

intelectual (CI) es inferior a 75. Las personas con un CI entre 50 y 75 se consideran medianamente retrasadas (educables). En los casos extremos, el cociente intelectual puede ser inferior a 20. Corresponde este grado a los profundamente retrasados con inteligencia promedio de un niño de tres años.

En la actualidad no se utiliza en la clasificación, los términos cretino, imbécil e idiota, por el mal uso que de ellos se hace en el lenguaje corriente.

A continuación se describe la clasificación más aceptada de retraso mental:

Nivel de retraso	Cociente intelectual (CI)
a) Fonterizo	68 - 85
b) Leve	52 - 67
c) Moderado	37 - 51
d) Severo	20 - 36
f) Profundo	Inferior a 20.

(Según clasificación de "The Problem of Mental Retardation", Department of Health Education Welfare, U.S.).

Durante la infancia, algunos estados pueden ser confundidos con deficiencia mental cuando no se tiene cuidado para su diagnóstico. Como ejemplo de lo anterior, mencionamos la esquizofrenia de los niños o autismo infantil. También deberá considerarse los casos de los niños con problemas emocionales condicionados por el ambiente familiar.

III. ETIOLOGIA DEL RETRASO MENTAL

Para comprender el origen del retraso mental, han de considerarse varios aspectos. Tomemos como punto de partida las células germinativas (óvulo y espermatozoide). Cada una de ellas aporta determinado material genético indispensable para el desarrollo del embrión. Se sabe que en el interior del núcleo de las células se encuentran los cromosomas, cada uno de los cuales es una larga cadena de ácido desoxirribonucleico (A D N.). El término cromosoma indica su propiedad de teñirse con intensidad. Fué creado por Waldeyer en 1888, sin embargo su presencia en el interior del núcleo había sido ya demostrada con anterioridad.

Los genes considerados como unidades de la herencia, se localizan en forma lineal a lo largo de los cromosomas, ocupando una posición definida llamada locus (lugar). Un gen no es más que una porción de una molécula de A D N. que lleva el código genético para la síntesis de una determinada cadena de polipéptido. El código genético está representado por el orden y la composición de los pares de base purínicas y pirimidínicas de la molécula de A D N.

Antes del año de 1956, se desconocía el número normal de cromosomas de la especie humana. Tjio y Levan, investigadores suecos, lograron determinarlo. En la actualidad se acepta que su número es de 46, de los cuales 22 pares son autosomas y un par corresponde a los cromosomas sexuales.

Desde el punto de vista histórico es interesante conocer que los investigadores antes mencionados, llegaron a dichas conclusiones, trabajando con células (fibroblastos) procedentes de pulmón de embriones humanos cultivados en líquido amniótico-bovino.

Las técnicas utilizadas para el estudio de los cromosomas se han ido perfeccionando. El CARIOTIPO (complemento cromosómico de un individuo), puede determinarse siguiendo diferentes procedimientos:

- a) Técnica en sangre
- b) Técnica en piel
- c) Técnica en médula ósea
- d) Técnica en células germinales
- f) Técnica de la autorradiografía.

De las técnicas anteriormente anotadas, la que se utiliza más corrientemente, es la técnica en sangre. Unos pocos centímetros cúbicos son extraídos de una vena periférica y colocados en un recipiente cuyas paredes han sido lubricadas con heparina (anticoagulante). La muestra se centrifuga y se toma el sobrenadante que contiene leucocitos que servirán para el estudio de los cromosomas. Dichas células son cultivadas en medios especiales, fotografiándose posteriormente la división celular en el momento en que los cromosomas se encuentran separados. La microfotografía se amplía y los cromosomas son ordenados para la obtención del cariotipo, siguiendo una clasificación establecida (Sistema de Denver).

Para los objetivos del presente trabajo, se estudian en primer lugar las ABERRACIONES CROMOSOMICAS como causa de retraso mental. Es lógico comprender, por lo mencionado anteriormente, la importancia que tienen los estudios genéticos a este respecto. La familia del paciente será mejor informada y la conducta a seguir tendrá un fundamento científico, siendo por lo tanto mejor dirigida.

1. ABERRACIONES CROMOSOMICAS

La aberración cromosómica se define como cualquier anormalidad en el número o estructura de los cromosomas.

Sorprende saber, que la misma naturaleza evita en múltiples ocasiones, que un nuevo ser poseedor de anormalidades cromosómicas llegue a nacer. Se ha llegado a establecer que un gran número de abortos espontáneos presentan aberraciones cromosómicas. David Carr, estudiando 227 abortos espontáneos, observó que 52 (22%) tenían anormalidades en el cariotipo. Esta observación es significativa. Parece ser que existe un mecanismo aún desconocido, por medio del cual se produce un gran número de abortos con anormalidades cromosómicas. Si este mecanismo no existiera, según ha dicho el autor de dicho trabajo, la incidencia de defectos físicos y mentales tendría proporciones astronómicas.

El estudio del cariotipo en nuestro medio, solo se realiza en forma esporádica en algunos laboratorios privados. En las condiciones actuales, su precio resulta elevado, si se toma en cuenta las condiciones económicas de un gran número de familias, en las cuales uno de sus integrantes necesita dicho estudio. Sin embargo, dada su importancia, se ha considerado la necesidad de que el procedimiento se realice en los hospitales nacionales mejor equipados, estimándose que su costo individual se reduciría, al quedar establecido como examen regular de laboratorio, teniéndose en cuenta una selección cuidadosa de cada caso en particular, antes de realizar el estudio cromosómico correspondiente.

Entre las aberraciones cromosómicas, se consideran las siguientes:

a) Trisomía 21

b) Trisomía 18

c) Trisomía D.

d) Síndrome del maullido del gato".

e) Síndrome de Turner.

f) Síndrome de Klinefelter.

A continuación se describe cada una de las aberraciones antes mencionadas.

TRISOMIA 21 (Síndrome de Down, Mongolismo).

El síndrome de Down fué descrito por John Laugdon Down en Inglaterra en el año de 1886. El término Mongolismo fué propuesto por el parecido muy superficial que tienen los pacientes con los orientales. Fué la primera enfermedad en la cual se demostró la existencia de una anormalidad cromosómica.

La etiología de entidad permaneció desconocida hasta el año de 1959, cuando Lejune y Turpin en Paris, encontraron que el número de cromosomas era de 47 en esta anormalidad. Se estableció que existía un cromosoma extra en el par 21, razón por la cual se denominó trisomía 21.

Ynis y colaboradores proponen el término de trisomía G1, pues existe la duda en cual de los pares del grupo G (21 ó 22) se encuentra la trisomía.

De acuerdo con las estadísticas efectuadas, uno de cada 700 niños es mongólico en el momento de nacer. Su incidencia como se puede observar es alta. El 40% de estos niños mueren durante el primer año de vida, como consecuencia de enfermedades respiratorias y anomalías cardíacas congénitas.

La edad de la madre es digna de tomarse en cuenta, pues existe el riesgo de que nazca un niño mongólico cuando la edad es de 40 años o más. Se ha considerado que la edad del padre no tiene ninguna influencia a este respecto.

La causa que determina el apareamiento de esta trisomía es la falla en la disyunción, debida a una segregación meiótica anormal de un óvulo aneuploide. En la mujer joven, el mecanismo puede ser diferente.

En el mongolismo el retraso mental es severo. El coeficiente intelectual (CI) oscila entre 20 y 60. En sus relaciones personales estos niños son colaboradores, ayudan en las labores domésticas, son amables. En su desarrollo intelectual puede influir favorablemente el medio ambiente, siempre que se les proporcione afecto y estímulo adecuado.

Clínicamente estos niños presentan hipotonía (disminución del tono muscular) al nacer. Para algunos autores, este es el primer signo de la anomalía.

Se comprende por tono muscular, el estado de contracción parcial y sostenido de un músculo. En condiciones normales todos los músculos del cuerpo mantienen su tono, aun en condiciones de reposo o durante el sueño. El cerebelo participa activamente en el mantenimiento del tono muscular, regulando la postura normal del cuerpo.

Los mongólicos son niños cuyos miembros parecen "flojos". Es fácil colocarlos en posiciones diversas debido a su acentuada hiperflexibilidad.

Otros signos encontrados en el mongolismo comprenden:

- Cortedad de los miembros. Esta es la razón de su baja

estatura.

- Pliegue epicántico. Este pliegue de la piel, desciende desde el párpado superior hasta el puente nasal.
- Nariz pequeña. Las estructuras nasales debido a su conformación, predisponen a las enfermedades respiratorias frecuentes.
- Lengua excretal. Este órgano aparece relativamente grande. Al sobresalir de la boca, queda expuesto a sufrir deshidratación al contacto con el aire, apareciendo fisuras.
- Manchas de Brushfield. Son evidentes en el iris, apreciándose como pequeñas motitas blanquecinas. No son patognómicas, pues han sido observadas en niños normales.
- Pliegue de simio en las palmas de la manos.
- Anormalidades de la pelvis.
- Anormalidades cardíacas.
- Atresia del esófago y del duodeno.
- La leucemia aguda es más frecuente en los mongólicos que en las personas normales.

He descrito algunas de las características clínicas más sobresalientes de la entidad. La conservación de la salud de estos niños se logra principalmente previniendo y tratando las en-

fermedades respiratorias a las cuales estos niños están predispuestos. Las anomalías cardiovasculares, así como las del tracto digestivo que ameriten tratamiento quirúrgico, necesitan ser evaluadas previamente.

TRISOMIA 18 (Síndrome de la trisomía E)

Descrito simultáneamente por Edwards y Patau en 1960. Se calcula que uno de cada 2,000 niños padece de esta anomalía. El grado de retraso mental es severo. La mayor parte de los niños muere tempranamente (6 meses de edad).

Desde el punto de vista clínico, los pacientes presentan bajo peso. El cráneo está alargado en sentido anteroposterior. El mentón está retrocedido. La implantación de los pabellones auriculares es baja. Los miembros permanecen flexionados. La planta del pie es convexa y el talón prominente, dando la apariencia de "una mecedora".

Algunos autores han descrito alteraciones en el encéfalo: Hipoplasia del cerebelo y ausencia del cuerpo calloso.

TRISOMIA D

Esta anomalía es rara. Su frecuencia es de 1 por cada 5,000 niños nacidos vivos (cálculo aproximado).

Entre las características clínicas se han descrito las siguientes:

- Retraso mental asociado con alteraciones estructurales del encéfalo.

- Microcefalia.
- Labio leporino.
- Paladar hendido.
- Polidactilia. Dedos rudimentarios en manos y pies.
- Malformaciones cardíacas y renales.

ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

- Síndrome de Turner
- Síndrome de Klinefelter

El primero de estos síndromes fué descrito por Turner en 1938. En este síndrome el número de los cromosomas es de 45. La anomalía radica en la falta de un cromosoma sexual (X0).

La frecuencia de esta aberración se estima de 1 por cada 3,000 niños nacidos vivos.

En el aspecto físico, los pacientes son de baja estatura. Parecen niñas y como tales son criadas. Al llegar la pubertad, llama la atención el hecho de que los caracteres sexuales secundarios no se desarrollan normalmente. Las glándulas mamarias muestran escaso desarrollo y los genitales externos persisten infantiles. El vello axilar y pubiano está ausente. No aparece la menstruación (amenorrea primaria). El útero es infantil. Existen otras anomalías, principalmente de tipo cardiovascular.

Desde el punto de vista histológico, el defecto principal radica en el tejido ovárico. El lugar correspondiente al ovario normal, es reemplazado por tejido fibroso. La ausencia de ova

rios trae como consecuencia la falta de evolución y de las hormonas segregadas por los mismos (estrógeno y progesterona).

EL RETARDO MENTAL NO ESTA PRESENTE EN TODOS LOS CASOS DE SINDROME DE TURNER Y CUANDO EXISTE ES LIGERO.

- Síndrome de Klinefelter (Disgenesia gonadal).

Este síndrome fué descrito por Klinefelter y colaboradores en 1942. La anormalidad se encuentra en los cromosomas sexuales. En los cariotipos efectuados a estos pacientes, el complemento cromosómico en lugar de ser X Y (normal para el varón), puede ser X X Y u otra de sus variantes (X X X Y).

La incidencia de esta entidad varía según diferentes estadísticas. Para algunos investigadores es de 1 por cada 500 varones. El retraso mental está presente en el 25% de los pacientes afectados del síndrome.

Un dato interesante de conocer, es el relativo a las instituciones dedicadas a la atención de niños con deficiencia mental, en las cuales el síndrome de Klinefelter tiene una frecuencia aproximada de 12 por cada 1,000 niños retrasados mentales.

En la pubertad y después de la misma, los testículos se observan pequeños (atróficos). Las alteraciones histológicas son evidentes en los tubos seminíferos del testículo los cuales se obliteran. El microscopio revela esclerosis hialina de los mismos.

Los cambios descritos causan esterilidad al no producirse la maduración y liberación de los espermatozoides (espermatogénesis).

Alteraciones estructurales de los cromosomas

Hasta este momento se han expuesto las aberraciones cromosómicas relacionadas con las alteraciones en el número de los cromosomas sexuales y somáticos. También existen alteraciones en la estructura causantes de retraso mental y cambios morfológicos. Algunas son observadas cuando se efectúa el estudio de los cromosomas. Otras alteraciones resulta imposible de detectar y no se traducen por cambios cromosómicos estructurales demostrables.

SINDROME DEL "MAULLIDO DEL GATO"

Estos casos muestran anormalidad en uno de los cromosomas del grupo B, considerándose que el número cinco es el afectado. Se produce pérdida parcial de los brazos cortos de este cromosoma. Estos niños emiten sonidos que semejan un maullido. Este sonido es producido por un defecto en la laringe llamado laringomalacia (laringe infantil exagerada).

La anormalidad fué descrita por Lejeune y colaboradores en 1963.

El retraso mental en estos casos es severo. Clínicamente se acompaña de microcefalia, implantación baja de los pabellones auriculares y desarrollo corporal deficiente.

2. HIPOXIA DEL RECIEN NACIDO

Después de haber revisado con brevedad, la etiología del retraso mental que tiene su origen en alteraciones cromosómicas, se estudia a continuación, otra causa no menos importante.

Varios son los factores que pueden ocasionar hipoxia en el recién nacido. Su gravedad depende de la intensidad y del tiempo que tarde la misma. En realidad utilizamos el término hipoxia y no el de anoxia, en vista de que este último significa ausencia de oxígeno en la sangre, lo cual es incompatible con la vida.

En estudios efectuados, ha quedado demostrado que el tejido nervioso, es uno de los más sensibles al daño causado por la falta de oxígeno. Otros tejidos del organismo tienen mayor resistencia. Las consecuencias de la hipoxia, son por lo tanto más evidentes en el sistema nervioso, traduciéndose por alteraciones y síntomas neurológicos en el caso de que el niño sobreviva.

De acuerdo con los análisis efectuados sobre la composición química del encéfalo, se calcula que posee 80% de agua. También se encuentran sólidos, principalmente proteínas y lípidos.

Una de las características más sobresalientes del tejido nervioso, es su elevado consumo de oxígeno, principalmente por parte de la corteza cerebral y del cerebelo. La glucosa, es la principal fuente de energía de dicho tejido.

Basados en estos conocimientos, se han utilizado para el tratamiento del retardo mental, medicamentos que estimulan los procesos de óxido reducción a nivel neuronal (oxigenación) y también puedan servir de vehículo transportar de otras sustancias capaces de activar el metabolismo cerebral.

En este sentido, se ha investigado la acción del DIMETIL SULFOXIDO (D M S O), considerándose que el uso del mismo, asociado con el tratamiento psicopedagógico especializa-

do, lograría mejores resultados en los casos de retardo mental. Sin embargo los estudios realizados hasta la fecha no son concluyentes, continuando la investigación al respecto.

En el citoplasma de las neuronas se encuentran los cuerpos de Nissl (substancia cromidial o tigreide), los cuales son considerados centros de producción de proteínas. Desde el punto de vista microscópica, la lesión más evidente causada por hipoxia a nivel del sistema nervioso central se observa en la substancia cromidial. El fenómeno se denomina CROMATOLISIS y consiste en que la substancia cromidial tiende a fundirse y a desaparecer. Otros autores afirman haber observado que la substancia cromidial se concentra alrededor del núcleo. El fenómeno de la cromatólisis puede ser provocado experimentalmente seccionando el axón de la neurona.

Macroscópicamente la hipoxia ocasiona edema de la corteza cerebral. Este edema se manifiesta en las cisuras y los surcos, los cuales aparecen menos profundos de lo que en condiciones normales les corresponden. En los casos severos, se ha observado hemorragia cerebral con necrosis del endotelio vascular.

Como resultado de la hipoxia y si el niño sobrevive, es lógico suponer que gran número de neuronas se destruyen, dando por resultado alteraciones estructurales del tejido nervioso. Clínicamente estas alteraciones se reconocen de diversas maneras: trastornos convulsivos, pérdida de la coordinación neuromuscular, trastornos en el lenguaje, dificultad en el aprendizaje, etc.

Desde los tiempos de Santiago Ramón y Cajal, se ha considerado a la neurona como la unidad del sistema nervioso, desde el punto de vista genético, trófico, fisiológico y patológico. Es importante señalar que la célula nerviosa no puede regenerar

se una vez destruida, como puede hacerlo por ejemplo, la célula hetática. Las neuronas desaparecidas dejan de funcionar y el lugar que ocupaban es substituído por tejido de sostén (neuroglia). Desde el punto de vista anatomopatológico, los cambios anteriores se traducen por áreas de cicatrización en los lugares afectados.

El sistema nervioso trabaja en armonía y sus conexiones son múltiples. Se han descrito circuitos a nivel de la corteza cerebral y del cerebelo cuya integridad debe mantenerse para su buen funcionamiento.

El grado de hipoxia puede medirse inmediatamente después del nacimiento mediante el pH sanguíneo. Algunos anestésicos y analgésico administrados a la madre durante el parto deprimen al niño y dificultan su capacidad para recuperar el equilibrio ácido-básico normal. Debe evitarse por esta razón el abuso de las drogas antes mencionadas.

Los ACCIDENTES OBSTETRICOS también son causa de hipoxia. Entre ellos mencionamos:

- Desprendimiento prematuro de la placenta.
- Placenta previa con hemorragia secundaria.
- Ruptura uterina.
- Problemas del cordón umbilical (nudos, circulares al cuello etc.).

La valoración clínica que se hace del recién nacido es muy importante. Es interesante a este respecto, mencionar la prueba de la Dra. Apgar (1952). En la actualidad su práctica es recomendada inmediatamente después del nacimiento del niño. En ella se valoran los siguientes aspectos:

- A ----- Apariencia (color de la piel: rosada, pálida, cianótica...)
- P ----- Pulso
- G ----- Grito
- A ----- Actividad
- R ----- Respiraciones.

En condiciones normales, cada sigla vale 2 puntos. La suma de los puntos que le corresponde a cada sigla tiene un valor máximo de 10 puntos. El recién nacido que obtenga dicha puntuación, estará según la prueba, en condiciones óptimas de sobrevivir.

Un niño deprimido en el momento de nacer, mostrará descenso en la puntuación, siendo las posibilidades de sobrevivir paralelas a dicho descenso.

En condiciones normales, el embarazo evoluciona sin complicaciones. Sin embargo resulta interesante tener en cuenta las finalidades más importantes de los cuidados prenatales. Entre ellos se apuntan los siguientes:

- a) Mantenimiento de la salud física y mental de la futura madre.
- b) Tratamiento de las complicaciones obstétricas.
- c) Disminución de la mortalidad y morbilidad materna.
- d) Disminución de la mortalidad infantil, la incidencia de la prematuridad y de los abortos.

En relación con el mantenimiento de la salud física y mental de la madre, es importante mencionar la participación que

la PSICOPROFILAXIA OBSTETRICA tiene.

En nuestro medio, solo un escaso número de madres conoce sus métodos y los practica. En otros países, su aplicación se encuentra generalizada en la mayor parte de las maternidades. La base fisiológica de su aplicación la constituyen los reflejos condicionados.

Utilizando ejercicios adecuados, la futura madre aprende a respirar correctamente. Se le enseña la forma de obtener una buena relajación muscular. Usa la palabra como agente terapéutico.

Se trata de modificar la actitud mental de que el "dolor" en el momento del parto es insuperable, enseñando a la madre los principios elementales de la fisiología muscular. Se le indica que la contracción de las fibras musculares del útero es indispensable para la expulsión del niño durante el parto. En este período será mas conveniente decirle "en este momento se inicia una nueva contracción muscular", que expresar "principia nuevamente el dolor".

Quien ha estado en las salas de parto de nuestras maternidades, habrá observado a muchas madres fatigadas durante el trabajo de parto, aún cuando la dilatación del cuello de la matriz dista de ser completa. Se dará fácilmente cuenta de la importancia que tiene una preparación previa, la cual es imposible de improvisar.

Algunas madres, debido a su estado lamentable, es necesario someterlas a procedimientos que en otras condiciones pueden ser evitados.

Es diferente el caso de las madres que llegan preparadas,

tienen confianza y saben colaborar. Ellas serán participantes activas en el nacimiento de sus hijos.

La hipoxia transitoria a que el niño es expuesto en el momento del parto, será fácilmente superada, si durante los minutos que le precedieron, se ha mantenido una oxigenación adecuada, dirigida por la propia madre.

En el caso de que un procedimiento quirúrgico deba ser practicado por motivos inevitables, por ejemplo una operación cesárea debida a estrechez pélvica, las posibilidades de recuperación de la madre serán más favorables, si existe una educación y atención prenatal previa.

Se han expuesto anteriormente algunas consideraciones generales de las ventajas de la PSICOPROFILAXIA OBSTETRICA, recomendándose su aplicación como procedimiento útil, pues contribuye a que los problemas hipóxicos sean menos frecuentes.

3. INFECCIONES CONGENITAS

Las infecciones congénitas causantes de retardo mental son varias, considerando importante mencionar las siguientes:

- a) Rubeola
- b) Enfermedad de inclusión citomegálica
- c) Toxoplasmosis
- d) Sífilis.

Rubeola

Esta enfermedad viral es generalmente benigna en el niño

y en el adulto. Sin embargo representa serio peligro durante el embarazo, principalmente durante el primer trimestre. El virus puede producir lesiones cardíacas, del oído interno y de la vista (catarata congénita). También se ha reconocido que al afectar el sistema nervioso, es capaz de causar retraso mental.

Enfermedad de inclusión citomegálica

El agente etiológico es un virus perteneciente al grupo de herpesvirus. La enfermedad por citomegalovirus es endémica y mundialmente reconocida. Se ha comprobado que la mujer en edad reproductiva es más susceptible.

Clínicamente la enfermedad se manifiesta por ictericia, microcefalia, hepatomegalia, esplenomegalia, coriorretinitis, petequias, calcificaciones cerebrales. El pronóstico es malo, observándose secuelas neurológicas como retardo mental y convulsiones.

La confirmación del diagnóstico puede hacerse investigando la presencia de inclusiones en las células infectadas. El material para estudio se obtiene principalmente del sedimento urinario. El virus también puede ser cultivado.

Toxoplasmosis

Es causada por un protozooario intracelular obligado: *Toxoplasma gondii*. El parásito puede ser localizado en el cerebro del feto alcanzando el mismo por vía placentaria. Se recomienda sospechar la enfermedad, cuando después del nacimiento se diagnostica meningoencefalitis. El curso de la misma puede ser agudo o subagudo, siendo sus principales signos: hidrocefalia o microcefalia, convulsiones, compromiso de los pares craneales, coriorretinitis, retardo psicomotor, calcificaciones ce-

rebrales. El grado de déficit mental se extiende desde leve a intenso.

El toxoplasma ha sido encontrado en todas las células humanas, con excepción de los eritrocitos. Se reconocen las formas prenatal y la adquirida. En la primera la afinidad por el sistema nervioso central es mayor.

Sífilis

Esta enfermedad bacteriana es causada por el *Treponema pallidum*. La sífilis congénita (fetal) se contrae a partir de la madre.

El sistema nervioso raras veces se encuentra lesionado en la sífilis congénita precoz, siendo más afectado en la sífilis congénita tardía. En este último caso, el sistema nervioso puede presentar una infección meningovascular latente, la cual puede manifestarse en la edad prepuberal en forma de hemiplejía o convulsiones.

Entre otras manifestaciones se encuentra el retraso mental, la irritabilidad y una conducta antisocial.

4. MENINGITIS BACTERIANA

La meningitis bacteriana aguda es una enfermedad infecciosa. Se ha estudiado en términos generales, que aproximadamente el 80% de los casos ocurre durante los primeros cinco años de la vida. La infección se produce corrientemente por vía hematógica o a partir de un foco cercano a las meninges (otitis media, sinusitis, etc.).

Varios microorganismos pueden causar meningitis, entre ellos los más frecuentes son: *Haemophilus influenzae*, *Neisseria meningitidis*, *Diplococcus pneumoniae*, estreptococos, estafilococos y formas mixtas.

Se ha reportado que en el grupo pediátrico, el agente etiológico más frecuente de meningitis bacteriana es el *Haemophilus influenzae*.

Durante el período neonatal, la meningitis es aguda y con frecuencia fatal. En este primer mes de la vida, se ha considerado que la infección materna perinatal tiene un papel muy importante. En este sentido, se recomienda tener en cuenta los factores predisponentes, tales como trabajo de parto prolongado y ruptura prematura de las membranas.

El diagnóstico de meningitis se basa en el examen clínico y los datos de laboratorio. En los pacientes que fallecen, el estudio anatomopatológico demuestra la presencia de exudado, cuyas características varían de acuerdo con el agente patógeno. Desde el punto de vista microscópico, se observa infiltrado de tipo inflamatorio (leucocitos polimorfonucleares, histiocitos) en el espacio subaracnoideo. También hemos tenido oportunidad de encontrar lesiones de tipo vascular (vasculitis), las cuales se acompañaron de alteraciones patológicas visibles, siendo la principal la hemorragia cerebral.

En los casos de meningitis se han reconocido además, lesiones de la corteza cerebral, tallo encefálico y cerebelo. Algunos autores atribuyen dichas lesiones a alteraciones metabólicas: hipoxia, hipoglicemia y acidosis.

Entre las secuelas de la enfermedad, mencionamos la hidrocefalia, la cual se produce como consecuencia de estenosis

inflamatoria de los acueductos y obliteración del espacio subaracnoideo en la base del cerebro.

Es importante señalar el hecho, de que la meningitis neonatal tiene un riesgo mayor de producir secuelas. Estas incluyen además de la hidrocefalia, afecciones tales como parálisis cerebral, epilepsia y retardo mental.

5. DEFECTOS MENTALES ASOCIADOS A ERRORES DEL METABOLISMO: GALACTOSEMIA, FENILCETONURIA, HIPOTIROIDISMO, GARGOLISMO, ENFERMEDAD DE MIEL DE ARCE

GALACTOSEMIA:

Es una enfermedad hereditaria del metabolismo de los hidratos de carbono. Se transmite como un rasgo autosómico recesivo. Los niños afectados son normales al nacer; pero unas semanas más tarde presentan vómitos, diarrea, cataratas, mal funcionamiento hepático que puede evolucionar hacia cirrosis, hipertensión portal y esplenomegalia. Se reporta también retardo mental, sin embargo no se han descrito lesiones específicas en el cerebro.

En esta entidad se observa deficiencia de la enzima galactosa - 1 - fosfato - uridil - transferasa, la cual es necesaria para la conversión de la galactosa en glucosa. El diagnóstico se establece por la demostración de la actividad deficiente de esta enzima en la sangre. El tratamiento consiste en excluir la galactosa y la lactosa de la dieta durante los tres primeros años de la vida. Si esta dieta se instituye antes del cuarto mes, las manifestaciones clínicas pueden ser prevenidas.

FENILCETONURIA:

Es un error innato del metabolismo de la fenilalanina. Se caracteriza por retardo mental progresivo y concentración sérica elevada de fenilalanina. Este trastorno se transmite mediante un gen recesivo autosómico. La entidad fué descubierta por Folling en 1934 quien le dió el nombre de oligofrenia fenilpirúvica.

En la fenilcetonuria existe una deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, la cual es necesaria para la conversión de la fenilalanina en tirosina. Como consecuencia, los niveles de fenilalanina aumentan en la sangre, excretándose sus metabolitos (ácido fenilpirúvico) por la orina. La aparición de este metabolito en la orina es tardía, sin embargo el nivel de fenilalanina en la sangre sube rápidamente a los pocos días del nacimiento.

La presencia del ácido fenilpirúvico en la orina se investiga valiéndose de la prueba del cloruro férrico. Unas gotas de la solución en cinco centímetros cúbicos de orina, dará un color verde-azulado intenso, en caso de que la prueba resulte positiva.

En los recién nacidos se utiliza con fines diagnósticos el método de Guthrie (ensayo de la inhibición bacteriana que demuestra niveles séricos anormales de fenilalanina). El método de cromatografía de aminoácidos.

El daño cerebral en los casos no tratados, se manifiesta por convulsiones, alteraciones en el electroencefalograma, detención del desarrollo del cerebro y retraso mental.

Desde el punto de vista anatomopatológico, en algunos

casos no se han encontrado cambios macroscópicos ni microscópicos en el cerebro. En otros casos, se ha señalado desmielinización del cerebro y de la médula, acompañada de extensa destrucción de la sustancia blanca.

En relación con la prevención de los daños causados por la enfermedad, se han aconsejado dieta con cantidades pequeñas de fenilalanina. Un sustituto de la leche (Lofenalac) es utilizado principalmente durante la infancia.

ENFERMEDAD DE MIEL DE ARCE:

Es una enfermedad degenerativa del encéfalo, que puede conducir a descerebración e irregularidades respiratorias. La muerte puede ocurrir antes de los veinte meses de edad. Se considera que un polímero del ácido alfa hidroxibutírico es el responsable del olor a miel de arce.

GARGOLISMO (ENFERMEDAD DE HURLER):

Esta enfermedad se presenta por lo general, en los primeros meses de la vida. El niño puede parecer un enano acrodactílico, presentando además hepatomegalia, esplenomegalia, atrofia óptica y retardo mental.

La enfermedad de Hurler se considera debida a un metabolismo anormal de algunos mucopolisacáridos, originando acumulación de los mismos en las células del organismo, principalmente bazo, hígado, ganglios linfáticos, médula ósea y cerebro.

HIPOTIROIDISMO:

Resulta de la deficiencia de hormona tiroidea. Cuando la falta de hormona sucede desde el nacimiento produce cretinismo.

mo. En este caso se encuentra retraso mental y físico. Si aún no ha existido daño intrauterino y la entidad se diagnostica tempranamente después del nacimiento, puede ser reversible y controlarse con el tratamiento de substitutos de la hormona tiroidea.

La causa más grave e irreversible de cretinismo es la aplasia tiroidea, sin embargo, cualquier trastorno que dificulte la función de la glándula, puede llegar a producir este síndrome.

Las manifestaciones clínicas del cretinismo comprenden: Falta de desarrollo físico y mental, macroglosia, cuello grueso, piel seca y áspera, pelo escaso.

Los datos de laboratorio demuestran disminución de la concentración sérica de yodo conjugado a proteínas y de T₄.

6. KERNICTERUS Y ENFERMEDAD HEMOLITICA DEL RECIEN NACIDO

La Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido (Eritroblastosis fetal), se caracteriza por ictericia, anemia, edema y hepatoesplenomegalía.

Es importante tener presente para efectuar el diagnóstico, que la ictericia que aparece en las primeras veinticuatro horas de la vida, debe considerarse secundaria a enfermedad Hemolítica del Recién Nacido. La confirmación del diagnóstico se basa en los exámenes de laboratorio del niño y de los padres, los cuales determinarán el grupo sanguíneo o factor responsable. Se sabe que los factores del sistema Rh y del sistema A - B - O, generan el 99% de los problemas, siendo el antígeno Rh. el más determinante.

Conviene tener en cuenta con fines preventivos, los antecedentes familiares y gestacionales, en vista de que también otros factores pueden ser causa de ictericia durante las primeras veinticuatro horas de vida (problemas metabólicos, genéticos etc.).

Aproximadamente el 15% de los casos de Eritroblastosis Fetal no tratados o con tratamiento inadecuado, evolucionan a KERNICTERUS. En este trastorno los valores elevados de bilirrubina no conjugada, pasan la barrera hemato - encefálica y se fijan en los lípidos cerebrales, principalmente en los núcleos basales del cerebro.

Si bien es cierto que se ha asociado el Kernicterus con la Eritroblastosis Fetal, conviene anotar que también se puede observar en otros estados, como por ejemplo en los casos de septicemia.

La elevación de la bilirrubina indirecta por arriba de 18 mgs.% puede ocasionar lesiones irreversibles en el sistema nervioso central.

Desde el punto de vista anatomopatológico, el diagnóstico de Kernicterus se hace macroscópicamente al encontrar los pigmentos biliares en los núcleos basales. Dichos pigmentos tienen la característica de teñir las estructuras cerebrales mencionadas, de un color amarillo brillante. El alcohol y el xilol, utilizados corrientemente en los laboratorios para el procesamiento de los tejidos, disuelven estos pigmentos de tal manera, que no son identificados en los cortes histológicos permanentes.

En los pacientes que sobreviven y fallecen posteriormente, los daños cerebrales encontrados son diferentes. La coloración amarillenta de los núcleos basales ha desaparecido y las le

siones histológicas encontradas son semejantes a las sufridas por la hipoxia (disminución de las neuronas de los ganglios basales y reacción glial).

Entre los síntomas mas sobresalientes ocasionados por el Kernicterus, mencionamos: convulsiones, rigidez muscular generalizada y el retardo mental.

7. FARMACOS

Algunos fármacos pueden ocasionar alteraciones cromosómicas. Los efectos teratogénicos se traducen por malformaciones congénitas en los recién nacidos. Se recomienda a los médicos y a las madres tener en cuenta estas consideraciones antes de la administración de fármacos durante el embarazo. El caso mejor conocido, es el de la TALIDOMIDA, la cual dejó de utilizarse hace varios años en la terapéutica al comprobarse que era causa de defectos físicos (cortedad de miembros) y deficiencia mental. Esta embriopatía recibió el nombre de FOCOMELIA. Afortunadamente en Guatemala, dicho fármaco no fue empleado por no encontrarse a la disposición en nuestro medio.

Otra droga capaz de producir malformaciones congénitas es la AMINOPTERINA, que se ha utilizado en el tratamiento de la leucemia aguda.

Es importante también mencionar, que los medicamentos antitiroideos inhiben la elaboración fetal de la hormona tiroidea, ocasionando secundariamente retraso mental en el niño.

En la literatura médica también se reportan otras drogas capaces de producir anomalías cromosómicas. Es probable que potencialmente sean capaces de provocar retardo mental, sin

embargo los estudios al respecto no han sido concluyentes. Entre estas sustancias químicas mencionamos: fármacos alquilantes, mitomicina C, Cloropromacina, dietilamida del ácido lisérgico (LSD - 25). La acción teratogena de esta última droga no está confirmada en relación con el feto humano, pero sí para algunas especies de mamíferos.

8. RADIACIONES IONIZANTES

Se conocen dos variedades de radiaciones ionizantes:

- a) Las producidas por partículas subatómicas (partículas alfa, beta, neutrones y núcleos pesados).
- b) Las producidas por vibraciones electromagnéticas (ondas), de las cuales las más importantes son los Rayos X y los Rayos gamma.

Los Rayos X nacen cuando una sustancia como el tungsteno es irradiada por electrones de alta energía.

Se reconoce que las radiaciones ionizantes alteran la estructura de los cromosomas. La acción mutágena de los Rayos X fue indicada por Muller en 1927. Sus experimentos los realizó en la mosca de la fruta, *Drosophila*. Estos insectos tienen la característica de poseer solo cuatro pares de cromosomas. Utilizando Rayos X, logró producir varios tipos de aberraciones cromosómicas.

Se ha comprobado que las radiaciones ionizantes pueden ser capaces de provocar los siguientes efectos sobre los cromosomas:

- a) Ruptura de todo el cromosoma

b) Ruptura de los cromátides

c) Ruptura subcromatídica (sólo afecta una parte del cromátide).

También se ha comprobado que los tejidos embrionarios o en desarrollo suelen ser más sensibles que los tejidos adultos y que el núcleo de la célula resulta ser más afectado que su citoplasma. Los espermatozoides son ligeramente radorresistentes. Lo contrario sucede con las espermatogonias, las cuales son muy sensibles. Los oocitos también son relativamente sensibles. Dosis altas de radiaciones pueden lesionar además de otros tejidos orgánicos, el sistema nervioso central, reportándose casos de MICROCEFALIA secundarios a la exposición de las madres durante el embarazo.

Mención especial requiere el llamado síndrome agudo de irradiación, en el cual las principales manifestaciones se observan en los sistemas hematopoyéticos, digestivo, nervioso y cardiovascular.

Es importante señalar de acuerdo con los conocimientos actuales, que si bien es cierto que todos los organismos están expuestos a la radiación ambiental (rayos cósmicos, radiactividad natural, radiactividad artificial), es necesario que se evite en lo posible, el uso de los Rayos X en las personas embarazadas, dejándose el procedimiento exclusivamente para los casos extremos, cuando un examen radiológico de la pelvis es impostergable y decisivo. Es recomendable que este procedimiento diagnóstico se evite, principalmente durante los primeros meses de la gestación.

9... RETARDO MENTAL Y DESNUTRICION SEVERA DE LA INFANCIA

Los estudios efectuados en nuestro medio relacionando el problema de la desnutrición y el retardo mental han sido pocos. Sin embargo, al revisar la literatura al respecto, las conclusiones nos parecen interesantes, pues en ellas se observa claramente el efecto que la desnutrición severa del niño produce sobre el conciente intelectual.

En términos generales se considera de acuerdo con los estudios efectuados, que la desnutrición severa en los primeros años de la vida, es capaz de producir un cociente intelectual bajo e irreversible. En los casos en que se obtiene recuperación, esta es lenta, sin llegar a alcanzar los límites normales correspondientes a la edad cronológica.

Es conveniente hacer la observación, que el número de casos estudiados ha sido reducido. Las conclusiones no son definitivas. Los estudios preliminares ameritan el seguimiento de los casos por un término no menor de cinco años, según lo han expresado los investigadores del problema.

También se han realizado investigaciones en relación con el problema de la desnutrición infantil y el desarrollo neurológico deficiente que presentan estos niños. Se ha comprobado desde hace varios años, cambios emocionales y alteraciones clínicas neurológicas en los niños afectados. Sin embargo para llegar a conclusiones definitivas, que nos demuestren el grado de recuperación alcanzado al superar las condiciones nutricionales, es necesario tener la oportunidad de seguir a los pacientes durante varios años.

Desde el punto de vista anatomopatológico, los cambios

estructurales que se observan en los tejidos de los niños con desnutrición severa son bien conocidos: metamorfosis grasa del hígado, atrofia de los acinis pancreáticos, alteraciones de la mucosa intestinal, cambios atróficos del timo y de la glándula tiroidea etc. En el desarrollo de este trabajo, no se encontraron lesiones macroscópicas en el sistema nervioso central. Es probable que el daño y la alteración sean de tipo bioquímico.

10. PREMATURIDAD:

Es conveniente aclarar, que no todos los niños prematuros presentarán retardo mental. En un número reducido de casos, el problema se manifiesta como complicación secundaria a diversos factores. Entre las causas más importantes mencionamos la hiperbilirrubinemia debida a sistemas enzimáticos deficientes y la hipoxia en el momento del nacimiento.

11. GRANEOSINOSTOSIS:

En esta entidad se observa el cierre prematuro de las suturas craneales, dando por resultado la malformación del cráneo con defectos secundarios en el encéfalo.

Se aconseja el tratamiento quirúrgico temprano, siendo el procedimiento de elección la craneotomía lineal paralela a la sutura prematuramente fusionada, con inserción de película de polietileno sobre los bordes, con el fin de demorar el cierre de la misma.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con la microcefalia. Con este fin se efectúan radiografías de cráneo, las cuales no demostrarán defectos en las suturas en esta entidad.

IV. DIAGNOSTICO DE RETARDO MENTAL

El diagnóstico de retardo mental es de suma importancia. Del mismo depende el tratamiento que se proporcione a las personas afectadas. En algunas entidades el diagnóstico precoz conduce a un tratamiento inmediato, mejorando su pronóstico.

El médico general o el pediatra que examina a un recién nacido, debe considerar la posibilidad de que el niño presente retardo mental, si tiene la siguiente sintomatología: rehusa el pecho, tiene dificultad en la deglución, presenta el tono muscular anormal (hipotonía o hipertonía), llanto constante, apacibilidad extraordinaria, circunferencia cefálica inferior a la normal. Ante este cuadro clínico, el médico debe de efectuar los procedimientos diagnósticos necesarios, con el fin de determinar la etiología de dichas alteraciones.

Si el niño es mayor, el retardo mental se manifiesta por las siguientes características: Alteraciones en las actividades motoras, en el lenguaje, en el comportamiento social y desarrollo intelectual.

Para confirmar el diagnóstico de retardo mental, conviene complementar las observaciones anteriores, con ciertos procedimientos que incluyen: una buena historia clínica, un examen físico completo, evaluación neurológica, exámenes de laboratorio y pruebas de inteligencia.

En la historia clínica se deben investigar antecedentes médicos y obstétricos. Estos últimos incluyen: infecciones maternas, medicamentos administrados a la madre durante el embarazo, exposición a radiaciones, toxemia, evolución del trabajo de parto, si hubo o no sedación etc. Indagar también antece-

dentes de aborto, mortinatos, etc.

Entre los antecedentes del período neonatal, se investigará el patrón de sueño y alimentación. Después de este período, se investigarán antecedentes de fiebre, traumatismos, infecciones, nutrición deficiente, etc.

Son importantes también, los antecedentes familiares, principalmente si han existido casos de retardo mental en hijos anteriores o en parientes cercanos. Al llegar a este punto de la historia clínica, es probable que los padres le expresen al médico su temor, sobre la posibilidad de que nazca otro hijo con igual problema, en caso de que decidan engendrarlo. El médico debe estar preparado para este tipo de pregunta, la cual solo podrá ser contestada en términos de probabilidades y después de haber realizado los exámenes correspondientes y elaborado su diagnóstico.

A este respecto es importante que el médico reconozca, que la aplicación práctica mas importante de los conocimientos de genética humana es el CONSEJO GENETICO. La función del médico es determinar el riesgo de que una enfermedad hereditaria o una malformación congénita vuelva a presentarse en alguno de los descendientes. El riesgo no siempre puede ser determinado con exactitud. En otros casos sí puede serlo (enfermedades autosómicas recesivas, enfermedades autosómicas dominantes o ligadas al cromosoma X).

Uno de los aspectos más interesantes del consejo genético, es el relacionado con la decisión que tomen los padres después de la consulta. Se está de acuerdo, en que al impartir el consejo genético, este debe limitarse a proporcionar los riesgos en términos de probabilidad. LA DETERMINACION FINAL ES EXCLUSIVA DE LOS PADRES QUE HACEN LA CONSULTA.

El examen físico debe ser realizado en forma completa, incluyendo pruebas de agudeza visual y auditiva. Es importante efectuar un buen examen neurológico, con medidas de la circunferencia cefálica, trasiluminación del cráneo, actividad motora y evaluación de los reflejos.

Los exámenes de laboratorio comprenden: biometría hemática, examen de orina, investigación de galactosemia y de fenilcetonuria, cromatografía de aminoácidos y ácidos orgánicos, determinación de yodo protéico, etc. También son recomendables las pruebas serológicas para sífilis y las radiografías de cráneo. El electroencefalograma está indicado si se sospecha traumatismo del cráneo, signos de focalización neurológica o accesos convulsivos.

El estudio del cariotipo es recomendable cuando un niño presenta facies y signos peculiares. También cuando existen antecedentes de aberraciones cromosómicas comprobadas en otros miembros de la familia.

Las pruebas de inteligencia deben ser aplicadas por personas especializadas. Actualmente se considera que su estimación no puede circunscribirse a un cálculo determinado. Las pruebas comprenden aspectos más amplios de la vida. En dichas pruebas se valorará el pensamiento abstracto, la memoria visual y auditiva, el razonamiento, la expresión verbal y gráfica, la capacidad de adaptación y la comprensión especial.

V. MATERIAL Y METODOS

- I. Estudio anatomopatológico de 82 casos seleccionados, tomados del archivo del Departamento de Patología del Hospital General "San Juan de Dios" de Guatemala, durante el período comprendido de 1973 - 1975.
- II. Visita en calidad de observación al Centro de Rehabilitación de Niños Subnormales "ALIDA ESPAÑA DE ARANA".
- III. Observación del método de Psicoprofilaxia Obstétrica, realizado con un grupo de madres en una clínica privada.
- IV. Observación de los métodos de Rehabilitación, principalmente Fisioterapia y Terapia Ocupacional.

I. Los 82 casos seleccionados del archivo del Departamento de Patología del Hospital General "San Juan de Dios" de Guatemala, durante el período comprendido de 1973 - 1975, se distribuyeron de la manera siguiente:

<u>DIAGNOSTICO</u>	<u>No. de casos</u>
Desnutrición severa de la infancia.....	50
Prematuridad asociada con hipoxia	10
Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido asociada con Kernicterus	2
Hidrocefalia	8
Meningitis bacteriana	12

En la desnutrición severa de la infancia, se comprobaron las alteraciones histológicas descritas por otros investigadores en diversos órganos, principalmente en la piel, hígado, páncreas, timo, glándula tiroides y tracto gastrointestinal. Sin embargo no se encontraron lesiones macro ni microscópicas en el sistema nervioso central. La causa de fallecimiento de los casos estudiados, siempre se relacionó con otras enfermedades, de las cuales las más frecuentes fueron bronconeumonía, enterocolitis aguda y D.H.E. Los diagnósticos clínicos coincidieron siempre con los hallazgos patológicos. No se encontró ningún caso, en el cual el diagnóstico fuera únicamente el de desnutrición. Se hace esta observación, en vista de que algunos autores consideran, que la desnutrición severa de la infancia llevada a sus máximos extremos, es causa de muerte por sí sola en un porcentaje elevado de casos (80%).

El motivo principal de hacer los estudios anatomopatológicos anotados, se debe a que la desnutrición severa de la infan-

cia se considera causa de retardo mental. Sin embargo los estudios hasta el momento no son concluyentes. Es probable que la alteración sea de tipo bioquímico.

Prematuridad asociada con hipoxia:

En estos casos, el diagnóstico clínico fué el de prematuridad.

Desde el punto de vista anatomopatológico, se seleccionaron los casos que presentaron alteraciones macroscópicas en el sistema nervioso central, principalmente edema cerebral, caracterizado por borramiento moderado de las cisuras y surcos de los hemisferios cerebrales. En dos de ellos, se encontró además, hemorragia cerebral, que no se pudo atribuir a traumatismo obstétrico en el momento del nacimiento.

En ninguno de los casos estudiados, la sobrevivida fué más de tres días.

Conviene hacer la aclaración, que no se investigaron lesiones en el sistema nervioso en los prematuros, en los cuales los hallazgos macroscópicos de necropsia no indicaron edema cerebral manifiesto.

Desde el punto de vista microscópico, la anoxia cerebral fué diagnóstica tomando como base el fenómeno de la CROMATOLISIS.

La hemorragia cerebral que presentaron dos de los casos estudiados, fué secundaria a necrosis del endotelio vascular. Este último daño se atribuyó a hipoxia severa.

Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido asociada con Kernicterus:

En los dos casos investigados se hizo el diagnóstico clínico de Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido y el de Kernicterus.

Los valores de bilirrubina en ambos casos fueron superiores a 18 mgs %.

El diagnóstico de Kernicterus fué macroscópico, al encontrar en los núcleos basales del cerebro (tálamo óptico, núcleo caudado, núcleo lenticular), la coloración amarillo brillante característica de los pigmentos biliares.

Se sabe que el alcohol y el xilol, utilizados frecuentemente en el procesamiento de los tejidos, disuelven los pigmentos. Por este motivo no se realizaron en estos casos estudios histológicos.

Hidrocefalia:

Dos casos correspondieron a hidrocefalia congénita y seis se atribuyeron a secuela de meningitis bacteriana. En todos ellos, la dilatación de los ventrículos, el adelgazamiento de la corteza cerebral y el aumento de volumen del líquido céfalorraquídeo era evidente.

En dos casos se realizó el procedimiento quirúrgico, consistente en derivación ventrículo-yugular. La causa de muerte en el período post-operatorio se atribuyó a infección secundaria, habiéndose encontrado presencia de material fibrino purulento en los hemisferios cerebrales.

Algunos autores consideran, que existen casos de hidrocefalia que pueden evolucionar adecuadamente, al establecerse el equilibrio hidrodinámico correspondiente y que no en todos ellos, el retardo mental se hace presente.

De acuerdo con nuestro estudio, consideramos que dadas las alteraciones estructurales encontradas y en extremo acentuadas, es probable que el retardo mental se hubiera manifestado en el caso de que los pacientes hubieran sobrevivido.

Meningitis bacteriana:

Los doce casos de meningitis bacteriana fueron estudiados en pacientes comprendidos entre los primeros cinco años de vida. No se encontró ningún caso de meningitis neonatal.

Las lesiones anatómopatológicas encontradas, consistieron principalmente en exudado fibrino purulento en las caras laterales e inferiores de los hemisferios cerebrales. Solo uno de los casos seleccionados se acompañó de hemorragia cerebral.

Los estudios microscópicos revelaron infiltración de tipo inflamatorio.

Entre las secuelas de meningitis bacteriana se mencionan la epilepsia y el retardo mental. En el primer caso, la presencia de cicatrices en la corteza cerebral, evidentes desde el punto de vista microscópico por reacción glial, ocasionan zonas de irritabilidad aumentada en los grupos próximos de neuronas.

En los casos de meningitis bacteriana aguda, numerosos grupos de neuronas son destruidos como consecuencia de procesos convulsivos y por el daño orgánico secundario al proceso infeccioso.

VI. ASPECTOS EDUCATIVOS

El retardo mental es un problema médico-social. En la solución del mismo intervienen varios factores. La mayor parte de las veces, el retardo mental se evidencia durante la edad escolar, cuando el mismo no va acompañado de estigmas físicos característicos. En un reducido número de casos, la deficiencia mental se diagnostica en la primera infancia. En estos casos, corresponde al médico informar a los padres del estado de los niños. Es recomendable decir siempre la verdad a los progenitores, explicándoles en forma clara y sencilla el problema. Es aconsejable que los padres acepten la idea, de que se debe comunicar a los parientes y amigos este hecho, pues no existe motivo suficiente para ocultarlo y proporciona a los padres la oportunidad de mejorar las relaciones futuras del niño, al mismo tiempo que reduce las tensiones de tipo emocional que la situación puede producir.

Es importante que la familia participe en la solución del problema. Algunos padres, pese a la magnitud del problema y debido a factores educativos, no resulta fácil orientarlos. Otros serán buenos colaboradores, superando la depresión y los sentimientos de culpabilidad que puedan aparecer.

Uno de los objetivos más importantes que la educación de los niños con deficiencia mental persigue, es el de que estas personas sean capaces de valerse por sí mismos en actividades llamadas "de la vida diaria" (comer, vestirse, cuidados personales e higiénicos, etc.), así como también tratar de que lleguen a ser, dentro de las limitaciones que el grado de inteligencia les permita, seres útiles a la familia y a la sociedad.

El problema educativo como se comprende es complejo. -

No se pretende en estas pocas líneas considerar todos sus aspectos. En realidad corresponde a un campo especializado el hacerlo. Unicamente mencionamos algunos aspectos que nos parecieron interesantes y tomando en cuenta algunas recomendaciones y sugerencias que nos proporcionaron.

En este sentido, la terapia del lenguaje es importante. Este medio de comunicación no debe descuidarse. Permite a la persona relacionarse con sus semejantes y le proporciona los elementos indispensables para expresar sus ideas y desarrollar sus capacidades intelectuales.

También es interesante el desarrollo de la coordinación muscular, utilizando ejercicios de fisioterapia adecuados.

En cuanto al desarrollo de la destreza manual, la aplicación de la Terapia Ocupacional es importante. Mediante actividades creadoras, manuales y educativas, en las cuales es inherente la participación del terapeuta ocupacional, se dirige la educación del niño. La frase "curarse haciendo", resume en forma vivencial el objetivo principal de esta actividad.

En el niño, el juego es un valioso recurso de aprendizaje. Por tal motivo la ludoterapia forma parte de los planes educativos.

La educación de los niños subnormales requiere de un personal especializado. La atención que se presta a cada caso en particular, está determinada por un examen cuidadoso e individual, que permite elaborar un programa de actividades científicamente planificadas.

En nuestro medio existe el interés y las bases que permiten comprender el problema. Se cuenta con Instituciones espe-

cializadas en el tratamiento de los niños afectados, considerándose que su labor es cada día mas necesaria, esperándose que en el futuro el trabajo iniciado desde hace algunos años, tenga el reconocimiento y los resultados deseados.

La educación de los futuros padres, la divulgación de las causas que motivan el retardo mental y el conocimiento de los medios de prevención en un número determinado de casos, indudablemente contribuirá a que la incidencia de la deficiencia mental en las futuras generaciones tienda a disminuir.

VII. CONCLUSIONES

- 1.- El retraso mental, es un problema médico-social. En la solución del mismo deben tenerse en cuenta aspectos médicos, educativos, económicos y sociales.
- 2.- El diagnóstico de retraso mental se basa en el examen médico completo, antecedentes familiares, datos de laboratorio y pruebas de inteligencia.
- 3.- Desde el punto de vista científico, la deficiencia mental no es una entidad clínica definida. Se presenta como un síntoma en un gran número de enfermedades, las cuáles pueden tener etiología diferente.
- 4.- Se han reportado más de cien enfermedades capaces de provocar retardo mental.
- 5.- Se considera que el CONSEJO GENETIVO, es la aplicación práctica más importante de los conocimientos de Genética Humana.
- 6.- En el estudio efectuado, no se encontraron lesiones histopatológicas en el sistema nervioso central en los casos de desnutrición severa de la infancia, considerando que la alteración sea principalmente de tipo bioquímico.
- 7.- Las alteraciones macro y microscópicas en los casos de hipoxia, corresponden a las mismas reportadas por otros autores, consistentes en edema cerebral, hemorragia y alteraciones del endotelio vascular. El fenómeno de la cromatólisis es básico para hacer el diagnóstico histológico de hipoxia.

- 8.- El diagnóstico de Kernicterus desde el punto de vista anatomopatológico es macroscópico: Presencia de ictericia y hallazgo de coloración amarillo brillante en los núcleos basales del cerebro.
- 9.- Los casos de meningitis bacteriana aguda e hidrocefalia - estudiados fueron terminales. El daño orgánico presente en el sistema nervioso central se consideró irreversible.
- 10.- Los estudios anatomopatológicos efectuados, indican la importancia de continuarlos. Una mejor estimación de las conclusiones, comprenderá la ampliación de técnicas de laboratorio, principalmente la utilización de coloraciones especiales y el estudio de preparaciones por congelación.

RECOMENDACIONES

- 1.- Evitar el contacto de las madres embarazadas con las formas clínicas de enfermedades virales, por la acción que tienen sobre el embrión y el feto.
- 2.- Se recomienda en términos generales no vacunar a ninguna madre gestante.
- 3.- Tratamiento adecuado de las madres que presenten serología positiva para sífilis.
- 4.- Evitar la exposición a radiaciones ionizantes principalmente durante el primer trimestre del embarazo.
- 5.- Evitar en lo posible la administración de medicamentos antitiroideos y de otras drogas dadas a las madres durante el embarazo.
- 6.- Se recomienda el control y cuidados prenatales en todas las madres gestantes.
- 7.- Tratamiento adecuado de las complicaciones prenatales - que puedan ser causa de hipoxia en el recién nacido.
- 8.- Tratamiento inmediato en los casos de ruptura prematura - de membranas, por considerarse causa importante de infección en el período neonatal.
- 9.- Divulgación del método de Psicoprofilaxia Obstétrica, por considerar que su aplicación ayuda a conservar la salud física y mental de la madre durante el embarazo.

- 10.- Divulgación de las causas de retraso mental, con especial énfasis en aquellos cuyo conocimiento y prevención, eviten el apareamiento de la deficiencia mental.
- 11.- Diagnóstico precoz y tratamiento rápido de algunos errores del metabolismo (Fenilcetonuria, Galactosemia, etc.)
- 12.- Tratamiento adecuado e inmediato de la ictericia del recién nacido, evitando que la bilirrubina indirecta, alcance niveles críticos que puedan ocasionar daño irreversible en el sistema nervioso central.
- 13.- Diagnóstico precoz y tratamiento adecuado en los casos de meningitis bacteriana.
- 14.- Tratamiento neuro-quirúrgico de la craneosinostosis.
- 15.- Tratamiento adecuado de las fracturas del cráneo.
- 16.- Creación de laboratorio de Genética Humana en los laboratorios nacionales mejor equipados.
- 17.- Ampliación de los métodos de laboratorio principalmente para la investigación de aminoácidos en la plasma.
- 18.- Colaboración y ayuda a las Instituciones dedicadas al tratamiento de los niños con retraso mental.
- 19.- Colaboración docente a las Instituciones dedicadas a la preparación de personal especializado en la atención de niños subnormales.
- 20.- Creación de la clínica para el CONSEJO GENETICO en los hospitales nacionales.

VIII. BIBLIOGRAFIA

- 1.- Arana Iñiguez, R.- Rebollo, María. Neuroanatomía. Buenos Aires, Argentina. Ed. Inter-Médica. Quinta Edición. 1972. pp 66 pp 207.
- 2.- Armendares Sagrera Salvador. Citogenética Humana, Normal y Patológica. México. Ed. Interamericana. Primera Edición 1968.
- 3.- Burke, Jack D. Biología Celular. México D.F. Editorial Interamericana, 1971. pp 271-287.
- 4.- Buhler, Charlotte. Psicología Práctica. Barcelona, España. Ed. Luis Miracle, S.A. 1969. pp 456-458.
- 5.- Cecil - Loeb. Tratado de Medicina Interna. Ed. Interamericana. 1974. Decimotercera Edición. pp 131 pp 300.
- 6.- Chusid, Joseph G. Neuroanatomía Correlativa y Neurología Funcional. México. D.F. Ed. Manual Moderno. 1972 pp 301-322.
- 7.- Davis, Christopher. Tratado de Patología Quirúrgica. Decima Edición. Ed. Interamericana. 1974 pp. 1,259.
- 8.- De Robertis - Nowinsky - Saenz. Biología Celular. Octava edición. Buenos Aires, Argentina. "El Ateneo". 1,970. pp 25.
- 9.- Enriquez Valenzuela, Isabel. Meningitis Purulenta en Niños

ños en el Hospital San Juan de Dios. Tesis de Graduación, Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala. 1976.

- 10.- Floyd, L. Ruch. Psicología y Vida. México, Ed. Trillas. 1,973. pp 189-212.
- 11.- González y González de Ochaeta, Blanca Estela. Efectos del Kwashiorkor y Marasmo - Desnutrición Severa de la Infancia sobre el Sistema Nervioso Central y Desarrollo Psicomotor del Niño. Tesis de Graduación Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala 1,974.
- 12.- Harrison, H Medicina Interna. Cuarta edición. Ed. La Prensa Médica Mexicana. 1,973.
- 13.- Harrison, Medicina Interna, Cuarta Edición. Ed. La Prensa Médica Mexicana. 1,976.
- 14.- Hirt, Juan y col. Toxoplasmosis. Buenos Aires, Argentina. Ed. El Ateneo. 1,976.
- 15.- Kempe, Henry. y col. Diagnóstico y Tratamiento Pediátricos. Ed. Manual Moderno. México 11 D.F. 1,972.
- 16.- Kissane, John M. Pathology of Infancy and Childhood. Second Edition. St. Louis. The C.V. Mosby Company. 1,975. pp 20.
- 17.- Litter, Manuel. Compendio de Farmacología. novena reimpresión Buenos Aires, Ed. El Ateneo. 1,976.
- 18.- Monzón Letona, Carlos Manuel. Dimetilsulfoxido y el

Retraso Mental. Tesis de Graduación, Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala, 1,976.

- 19.- Nelson, -Vaughan- Mc Kay. Tratado de Pediatría. Sexta Edición Ed. Salvat. 1,971. pp 111-115.
- 20.- Noriega González, Julio. Ictericia en el Recién Nacido. Estudio Anatomopatológico. Tesis de Graduación. Universidad de San Carlos de Guatemala. Guatemala. 1,974.
- 21.- Robbins, Patología Estructural y Funcional. México D.F. Ed. Interamericana. 1,975.
- 22.- Schaffer, A. J. Enfermedades del Recién Nacido. Segunda Edición Cap. 82. 1,968.
- 23.- Thompson, James. S.-Thompson M. W. Genética Médica. España. Salvat Ed. 1,968.
- 24.- Valentine, G. H. Trastornos Cromosómicos. Barcelona España. Salvat ed. S.A. 1,971. pp 64- pp 72.
- 25.- Vargas Reyes, Carlos Humberto. Enfermedad de Inclusión Citomegálica. Tesis de Graduación. Universidad de San Carlos de Guatemala. Guatemala 1,976. Facultad de Ciencias Médicas.
- 26.- Watson, E.H.- Lowrey, G. H. Crecimiento y Desarrollo del Niño. México. Ed. Trillas. 1,973 pp 111.

Br. Irma Yolanda Pernillo Ruiz de Juárez

Dr. César Rodas Mazariegos
Asesor

Dr. Guillermo Alemán Barrera
Revisor

Dr. Julio de León Méndez
Director de Fase III

Dr. Mariano Guerrero Rojas
Secretario General

Vo. Bo.

Dr. Carlos Armando Soto Gómez
Decano