

## Caracterización clínico genética de la discapacidad intelectual en el Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, 1997-2014

Ministerio de Salud Pública de Cuba (MINSAP). La Habana. Cuba.

*Dra. C. Miriam Portuondo Sao<sup>1</sup>, Dra. Amanda Fernanda Gualpa Sarabia<sup>2</sup>, Dra. Eneida González Díaz<sup>3</sup>, Dra. Lucía Balado Fonseca<sup>4</sup>, Iván Rubén Portuondo Farrat<sup>5</sup>, Dra. Yoerquis Mejías Sánchez<sup>6</sup>.*

<sup>1</sup>Doctora en Medicina, Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica, Doctora en Ciencias Médicas, Profesora Auxiliar, Ministerio de Salud Pública de Cuba (MINSAP). <sup>2</sup>Doctora en Medicina, graduada de la Escuela Latinoamericana de Medicina (ELAM), residente de Medicina General integral Policlínico Universitario “Dr. Carlos J. Finlay”. <sup>3</sup>Doctora en Medicina, Especialista de Medicina General Integral, Vicedirectora Docente Policlínico Universitario “Dr. Carlos J. Finlay”. <sup>4</sup>Doctora en Medicina, Especialista en Ginecología y Obstetricia, Policlínico Universitario “Dr. Carlos J. Finlay”, <sup>5</sup>Estudiante de quinto año de la carrera de Medicina. <sup>6</sup>Doctora en Medicina, Especialista en Pediatría, MINSAP.

### RESUMEN

**Objetivo:** caracterizar el comportamiento de la discapacidad intelectual en la población atendida en el Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, de Marianao durante el período 1997-2014.

**Método:** se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal, de las personas con discapacidad intelectual, nacidas entre los años 1997 y 2014, que comprendió el universo de 9 338 personas, así como el estudio clínico-genético de 39 casos identificados con discapacidad intelectual que cumplieron los criterios de inclusión. Se revisaron las historias clínicas individuales, se aplicó un instrumento de clasificación que incluyó la anamnesis, el examen físico completo de cada paciente y a los casos seleccionados se le realizaron las investigaciones de laboratorio necesarias para identificar el origen de la discapacidad.

**Resultados:** los 39 pacientes con discapacidad intelectual identificados representaron una prevalencia de 0,42 por 100 habitantes. Predominó la discapacidad intelectual en el sexo masculino (1,4/1); el mayor porcentaje de discapacidad correspondió a 33 pacientes de edad escolar (84,6%), nacidos entre los años 1997-2008 y 23 casos (58,9%) tenían una discapacidad leve. El origen de la discapacidad predominó en el período prenatal, con 16 individuos investigados (41,1%) y las causas genéticas ocuparon el primer lugar (68,8%).

**Conclusiones:** los resultados de este estudio permiten actualizar y enriquecer la información disponible sobre la discapacidad intelectual en la población del área investigada. La identificación de las causas orienta el seguimiento y control que debe mantenerse en esta población, así como la prevención y divulgación necesaria a todos los implicados en el diagnóstico y atención a las personas con discapacidad intelectual.

**Palabras clave:** discapacidad intelectual; epidemiología; causas genéticas y ambientales; Programa de Atención a la Discapacidad en Cuba.

### INTRODUCCIÓN

Resumir el tránsito de la discapacidad intelectual por la sociedad, a través de sus diferentes etapas históricas no es sencillo. Se trata de un problema con cambios innumerables, que parten incluso desde su conceptualización, aún hoy en estudio y transformación. La definición vigente en estos momentos, propuesta por la Asociación Americana de la Discapacidad Intelectual y del Desarrollo en el año 2010, preserva tres importantes criterios: el funcionamiento intelectual en dos o más desviaciones estándar por debajo de la media, el déficit en la conducta adaptativa expresado en las habilidades adaptativas conceptuales, sociales y prácticas; y que se

manifiesta antes de los 18 años de edad.(1)

El diagnóstico de la discapacidad intelectual se realiza cuando en la persona se conjuga un coeficiente intelectual por debajo de 70 puntos, con limitaciones en al menos dos de las siguientes áreas: la comunicación, el cuidado personal, la vida doméstica, las habilidades sociales/interpersonales, el uso de los recursos comunitarios, el autocontrol, las habilidades académicas funcionales, el trabajo, el ocio, la salud y la seguridad; que se ponen de manifiesto antes de los 18 años de edad.(2)

El cambio fundamental radica en el reemplazo del término retraso mental por el de discapacidad intelectual, debido al estigma social que representa esta limitación cognitiva. (3) Hasta finales del siglo pasado, el peso fundamental de

la definición toma en cuenta el análisis del coeficiente de inteligencia (CI), hoy en día la reducción del peso de las puntuaciones del CI a la hora de realizar el diagnóstico de la discapacidad intelectual, se acompaña del desarrollo de otros aspectos que reflejan el carácter social de la misma. (2)

La definición recién enunciada enfatiza la necesidad de que el juicio clínico para el diagnóstico, la clasificación y la planificación de apoyos se base en un análisis competente, riguroso y a partir de datos procedentes de la observación, para evitar errores en el diagnóstico. (4)

Los estudios epidemiológicos de la discapacidad intelectual revelan diferencias en su prevalencia, pero todos coinciden en un rango situado entre 0,8-3%; y se reconoce como la discapacidad más frecuente dentro de los trastornos del crecimiento y el desarrollo. (5,6) Como valor promedio se admite su presencia en 1,5% de la población, aunque varía según las características socioeconómicas del acceso y calidad de la salud y la educación, entre otros factores.

El conocimiento de las causas de la discapacidad intelectual es imposible en un importante número de casos, porque la misma es expresión de la interacción entre muchos factores genómicos individuales, ambientales, sociales y educativos. Es importante reconocer que a pesar de los estudios genéticos y la tecnología disponible, aún la mitad de las causas o más permanecen desconocidas. (7)

Desde el punto de vista de su expresión y origen, esta discapacidad puede ser un síntoma dentro de un síndrome más complejo (síndrome de Down, síndrome de frágil X, mutaciones en el gen ATRX), así clasificada como sindrómica o un fenotipo aislado, que afecta el desarrollo postnatal de la función cognitiva, discapacidad no sindrómica. La misma se debe a trastornos en procesos como la proliferación neuronal, la migración, la diferenciación, el crecimiento axonal, la formación de las sinapsis y la arborización dendrítica o proceso de eliminación de la misma; que deriva a su vez de mutaciones genéticas y su expresión molecular o del efecto de un agente ambiental, e incluso en algunos casos se necesita la conjugación de ambos. (7)

Entre los principales factores relacionados con el origen de la discapacidad intelectual se encuentran las mutaciones genómicas y el control epigenético:

- Existen más de 1 000 síndromes que cursan con discapacidad intelectual listados en OMIM (por sus siglas en inglés Online Mendelian Inheritance in Man). (8)
- Se identifican más de 400 genes cuyas mutaciones conllevan a la discapacidad cognitiva, de ellos alrededor de 35 se relacionan con la forma no sindrómica. (9)
- Las reconocidas aberraciones cromosómicas, que implican ganancia o pérdida del material hereditario, se encuentran en alrededor del 25% de las causas. (10)

La vida de un individuo se define por su genoma y epigenoma, es decir por todas aquellas modificaciones no genéticas producidas. Durante el desarrollo se generan diferentes epigenomas en la vida fetal y durante la fase de plasticidad de la niñez temprana. El epigenoma se

modifica ante las influencias ambientales, que incluyen las condiciones maternas, la dieta y la exposición a toxinas, entre otras. La respuesta a estos estímulos ambientales puede tener consecuencias a largo plazo en el desarrollo de la función cognitiva. (11)

Se describen más de 20 genes con función epigenética en el origen de la discapacidad intelectual y las proteínas que ellos codifican, (11) estas proteínas interactúan unas con otras y de conjunto, en complejos que regulan la estructura local de la cromatina, en los genes blancos. (12)

Por otro lado, existen diferentes factores ambientales que originan una discapacidad intelectual, citarlos a todos es imposible. A continuación se señalan aquellos que pueden operar en cualquiera de las etapas de la vida:

- Prenatales: el consumo de alcohol, las infecciones y las enfermedades maternas, las radiaciones y otros agentes químicos.

- Perinatales: la prematuridad, la hipoxia-isquemia, los traumas y la sepsis del recién nacido.

- Postnatales: las infecciones del sistema nervioso central (SNC), las intoxicaciones y los traumas craneales.

De esta manera la discapacidad intelectual es el resultado de la interacción entre el genoma y los factores ambientales, cuya expresión es individualizada. (13,14)

En la actualidad, aunque el peso del CI se reduce, este aún es útil para correlacionar las causas subyacentes con los diferentes niveles establecidos. En este trabajo se utilizó la caracterización establecida por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima versión (CIE-10). (15)

- Leve (Código F70): CI entre 50-69. En este primer rango se encuentra alrededor de 85% de la población con discapacidad intelectual.

- Moderado (Código B71): CI entre 35-49. Se encuentra alrededor del 10% de la población con discapacidad intelectual.

- Severo (Código F72): CI entre 20-34. Se encuentra entre 3-4% de la población con discapacidad intelectual.

- Profundo (Código F73) CI inferior a 20. Representa entre 1-2% de la población con discapacidad intelectual.

A pesar de estas cuatro categorías, la OMS la divide a su vez en dos grandes grupos: la leve y la severa, esta última incluye los grupos moderado, severo y profundo. (16)

En Cuba, se realizó el primer estudio clínico-genético en esta comunidad por la misma autora del trabajo, publicado en la Revista Cubana de Genética Comunitaria de 2007, donde aparecen todos los datos y resultados del mismo, (17) para la población nacida entre 1977-1997.

Por lo ya expresado y por constituir la atención a la discapacidad intelectual un problema mundial de salud, es importante caracterizar esta discapacidad en una población cuyo nacimiento ocurre desde el año 1997 hasta 2014, todos correspondientes al área de salud atendida en el Policlínico "Dr. Carlos J. Finlay" de Marianao. Esta caracterización se propone analizar la distribución de la discapacidad intelectual según la edad, el sexo, los grados

de severidad en la población objeto de estudio, así como determinar los factores causales y comparar los principales resultados obtenidos en este trabajo, con los ya descritos en el primer estudio comunitario realizado en este mismo policlínico.

**MATERIALES Y MÉTODOS**

Se realizó un estudio observacional descriptivo y transversal, que incluyó a las personas con discapacidad intelectual, nacidas entre los años 1997 y 2014. A los casos con el consentimiento informado de participación por escrito se les realizó un estudio clínico-genético.

El universo incluyó a 9 338 personas nacidas en el área de salud correspondiente al Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay” del municipio Marianao, La Habana, Cuba, durante el período 1997-2014. La muestra la conformaron 39 personas con discapacidad intelectual, seleccionados según los siguientes criterios de inclusión:

- Tener un diagnóstico de discapacidad intelectual (según el concepto), en la evaluación emitida por el Centro de Orientación y Diagnóstico, defectólogos o especialistas en Psiquiatría; confirmado por la autora de este trabajo.
- Que existiera correspondencia entre las fechas del nacimiento de los casos, con el período evaluado.
- Que todos los pacientes pertenecieran al área de salud investigada y sus padres o tutores dieran su consentimiento informado de participación por escrito (en las personas sin amparo filial, el consentimiento se obtuvo de los tutores).

**Operacionalización de las variables**

Variable	Clasificación	Definición de la escala
Edad	Grupos establecidos: 1997-1999; 2000-2002; 2003-2005; 2006-2008; 2009-2011; 2012-2014.	Edad en años cumplidos, obtenida del carnet de identidad o tarjeta de menor.
Sexo	Masculino/femenino	Sexo biológico de la persona, definido por observación.
Nivel de funcionamiento intelectual	Leve, moderado, severo, profundo	Según definido en la introducción.
Antecedentes familiares de primer grado de la discapacidad intelectual	- Con antecedentes - Sin antecedentes	Antecedente referido por el tutor, reflejado en la herramienta de clasificación inicial: Datos sobre otros parientes.
Discapacidad intelectual según período de origen	Prenatal, perinatal, postnatal, psicosis, inclasificable	Según criterios establecidos según etapas de la vida, mostrados en la introducción (permiten la evaluación técnica sobre los factores, eventos y causas)
Estudiados por Genética.	- Si - No	Reflejado en la herramienta de clasificación inicial: atención previa recibida.
Educación especializada.	- Si - No	Descrito en la historia clínica

**Criterios de exclusión y salida**

- Se excluyeron las personas con discapacidad intelectual que se mudaron del territorio estudiado durante la investigación, los fallecidos y aquellos que luego de su inclusión, sus familiares no desearon continuar en la investigación. Ningún caso cumplió con estos criterios.

**Fuentes de información**

La información se obtuvo a través de las visitas que realizaron el médico Residente en Medicina General Integral que forma parte del colectivo de autores y el equipo de defectología del área de salud objeto de estudio a los 40 consultorios del médico de la familia pertenecientes al Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, a las escuelas “Wally Mustafá” y “Hugo Camejo”, así como el círculo infantil “Francisca Navia”, donde se revisaron las historias clínicas individuales de los pacientes diagnosticados con esta discapacidad, además, a todos los visitados en su propio domicilio se les realizó una entrevista a los padres o tutores.

**Métodos de recolección de la información**

A todas las personas incluidas se les realizó una anamnesis exhaustiva, con la búsqueda de información referida a las diferentes etapas de formación y desarrollo del SNC, así como los factores y causas que pudieron conllevar a esta discapacidad. Se realizó el examen físico por sistemas y la clasificación según el período de origen de la discapacidad. Luego, se propusieron los siguientes estudios complementarios: el cariotipo de alta resolución, las

pruebas metabólicas en orina, el test inmunohistoquímico, los estudios imagenológicos y potenciales evocados de tallo cerebral (visuales y auditivos), cuando fue necesario confirmar la impresión diagnóstica.

Para la obtención de los datos primarios se empleó el instrumento diseñado por un equipo de expertos.(15) De las historias de salud familiar se recogieron los datos relativos a la familia y la revisión de las historias de salud individual permitió precisar las interconsultas y estudios previos realizados.

### Procesamiento de la información

Se diseñó una base de datos en Access, donde se almacenó toda la información. Se construyeron distribuciones de frecuencia con las variables del sexo, la severidad de la discapacidad, la edad, el período de origen y las causas prenatales. Para resumir estas variables se utilizaron valores absolutos, tasas y porcentajes. Los datos se presentaron en tablas y figuras.

En el Registro Nacional del Carnet de Identidad, se obtuvo la información fidedigna de la población que residía en esta área de salud, nacida entre los años 1997-2014 y dividida por sexos. De igual modo, para la obtención de la población nacida en cada uno de los años estudiados se consultaron datos de la Oficina Provincial de Estadísticas de La Habana.

### Consideraciones éticas

Se tuvo en cuenta el respeto a la dignidad de las personas y se cumplieron los principios básicos de la bioética desde el protocolo y diseño de este estudio. Se respetó el principio de autonomía de cada investigado. El consentimiento informado se leyó a los padres o tutores de los pacientes, quienes lo firmaron, previo al llenado siempre de la herramienta de clasificación inicial, de donde partió la investigación.

Durante la ejecución del estudio se realizó el examen físico de la persona. Se cumplió con las normas de privacidad y respeto en cada paciente. Las consultas especializadas se realizaron en locales con los requerimientos necesarios para el desarrollo de las mismas. Los investigadores trabajaron bajo las normas de confidencialidad y se guardó total discreción sobre la información obtenida de cada paciente.

### RESULTADOS

La población que habitaba el área del policlínico universitario "Dr. Carlos J. Finlay", nacida entre 1997-2014, fue de 9 338 personas. En esta población se identificaron 39 casos con un diagnóstico confirmado de discapacidad intelectual, que representó una prevalencia de 0,42 por 100 habitantes. Se observó un predominio del sexo masculino (23 casos/59,0%), con una relación masculino/femenino de 1,4/1.(Tabla 1)

**Tabla 1.** Personas con discapacidad intelectual según el sexo. Policlínico "Dr. Carlos J. Finlay", 1997-2014.

Personas estudiadas	Masculino (M)		Femenino (F)		Relación M/F
	N	%	N	%	
39	23	59,0	16	41,0	1,4/1

El porcentaje más alto de personas con discapacidad intelectual fue de 33 casos (84,3%), detectados en los grupos de edad escolar, nacidos entre 1997 y 2008 (Tabla 2) y con discapacidad intelectual leve (58,8%).

El momento de origen de la discapacidad según el género mostró el predominio de los factores prenatales. Estos se identificaron en 41,1% de las personas investigadas, de ellas 9 eran del sexo masculino (56,3%) y 7 del femenino

**Tabla 2.** Personas con discapacidad intelectual según los grupos de años de nacimiento y nivel de funcionamiento intelectual leve y severo. Policlínico "Dr. Carlos J. Finlay", 1997-2014.

Grupos de años de nacimiento	Personas Estudiadas	Nivel de funcionamiento intelectual			
		Leve		Severo	
		N	%	N	%
1997-1999	10	6	26,3	4	25,0
2000-2002	12	7	30,4	5	31,3
2003-2005	5	3	13,0	2	12,5
2006-2008	6	3	13,0	3	18,8
2009-2011	6	4	17,3	2	6,2
2012-2014	0	0	-	0	-
Total	39	23	58,9	16	41,1

(43,7%); le siguieron en orden decreciente los factores perinatales (25,6%) y los postnatales con 9 personas afectadas (23,1%). En las categorías de psicosis e inclasificables se detectaron dos pacientes (5,1%).(Tabla 3)

Al agrupar los factores relacionados con el origen de la discapacidad (tabla 4), se identificaron como causas a las enfermedades genéticas (68,8%), seguidas de los factores ambientales (31,2%).

Cuando se indagó sobre la atención previa recibida en cada uno de los 39 pacientes identificados, 34 (87,2%) se estudiaron por genética clínica, los cinco no estudiados

por esta especialidad, fueron los casos cuyos padres no desearon que sus hijos recibieran atención especializada (tabla 5), tres tenían una discapacidad intelectual leve y dos una discapacidad intelectual severa por lesión estática del SNC, pero todos mantenían el seguimiento por el equipo multidisciplinario del área de salud.

Cuando se analizó el número de personas que recibían educación especializada, los nueve que no la tomaban (23,1%) y se encontraban en edad escolar, eran aquellos no susceptibles de esta tipo de educación por presentar una discapacidad severa.(Tabla 6)

**Tabla 3.** Personas con discapacidad intelectual según el período de origen. Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, 1997-2014.

Período de origen	Masculino		Femenino		Total	
	n	%	n	%	N	%
Prenatales	9	56,3	7	43,7	16	41,1
Perinatales	6	60,0	4	40,0	10	25,6
Postnatales	5	55,6	4	44,4	9	23,1
Psicosis	1	50,0	1	50,0	2	5,1
Inclasificables	2	100,0	0	0,0	2	5,1
Total	23	59,0	16	41,0	39	100,0

**Tabla 4.** Causas prenatales de la discapacidad intelectual. Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, 1997-2014.

Causas prenatales de la discapacidad	Pacientes	
	N	%
Genéticas	11	68,8
Ambiental	5	31,2
Total	16	100,0

**Tabla 5.** Personas con discapacidad intelectual estudiados por la especialidad de genética clínica. Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, 1997-2014.

Estudiados por genética	Total	%
Si	34	87,2
No	5	12,9
Total	39	100,0

**Tabla 6.** Personas con discapacidad intelectual según niveles de funcionamiento que recibían educación especializada. Policlínico “Dr. Carlos J. Finlay”, 1997-2014.

Educación especializada.	Total	%	Discapacidad Leve	Discapacidad Severa
Si	30	76,9	23	7
No	9	23,1	0	9
Total	39	100,0	23	16

**DISCUSIÓN**

La baja prevalencia encontrada en este estudio puede estar relacionada con el impacto obtenido y sostenido por la aplicación de medidas orientadas por el Sistema Nacional de Salud de Cuba, donde se integran los programas de

la atención materno-infantil, vacunación, prevención de accidentes, prevención y detección de enfermedades genéticas y defectos congénitos, así como la atención y prevención de la discapacidad intelectual desarrollada desde la genética comunitaria que conlleva a limitar la aparición de esta discapacidad.

Esta diferencia puede explicarse, además, por la edad de la población estudiada en este momento, que incluyó los últimos cinco años, donde aún era imposible realizar el diagnóstico de discapacidad intelectual en todas aquellas personas que exhibirían una discapacidad leve; lo que hoy puede significar un subregistro para este nivel de funcionamiento intelectual. El primer estudio realizado en el policlínico objeto de estudio evidencia que 85% de los discapacitados excede los cinco años de edad.(17)

La reducción de 80 personas con discapacidad intelectual identificada en ese primer estudio respecto a las 39 confirmadas en este trabajo, realizado después de transcurrir 10 años de hecha la primera investigación e incorporada la intervención en el policlínico universitario "Dr. Carlos J. Finlay", por el desarrollo del Programa de Genética Comunitaria, significó una prevención de la discapacidad intelectual en más de la mitad de los casos. Esta disminución no puede despreciarse, por el dolor que entraña la discapacidad intelectual para la persona afectada, la familia y el alto costo que representa para la sociedad.(17)

Al analizar las diferencias encontradas entre las personas con discapacidad y el género (masculino/femenino), los resultados obtenidos coincidieron con los datos de otros autores, quienes refieren para la discapacidad intelectual en la herencia ligada al cromosoma X una prevalencia de 1,8/1 000 individuos, con la presencia de más de 120 genes implicados en la discapacidad ligada al cromosoma X.(18,19) En el primer estudio realizado en esta comunidad se encuentra una relación 1,38/1.(17) Este fenómeno se explica sobre las diferencias genómicas entre el hombre y la mujer, tema discutido a partir de la identificación de más genes relacionados con la función cognitiva en el cromosoma X que en cualquier otro autosoma y el cromosoma Y.(18)

De igual manera, los estudios internacionales coinciden en señalar que los niveles leves de esta discapacidad representan alrededor de 60% del total de casos estudiados, información que otorga consistencia a los resultados alcanzados en esta investigación y al mismo tiempo explica que la discapacidad intelectual se diagnostique después de avanzada la vida escolar del niño.(20,21)

La mayor frecuencia de pacientes con discapacidad intelectual leve se señala en el estudio pionero de esta comunidad, donde 61% de los investigados tienen el mismo nivel de funcionamiento intelectual.(17)

Desde el punto de vista neurobiológico se reconoce que la discapacidad intelectual leve, es la expresión de eventos que ocurren a nivel de pasos puntuales y más distantes del núcleo celular, a partir de la adición de determinados rasgos o proteínas mutadas, con participación en las vías del aprendizaje y la memoria, que ocasiona el deterioro cognitivo de menor grado; contrario a lo observado en la discapacidad severa donde el mayor número de pacientes se relacionan con síndromes o defectos cromosómicos, cuya expresión atañe a más de un escalón o estructura

dentro de los procesos relacionados con el conocimiento y su evocación, generalmente se trata de una sola estructura o proteína afectada, la que se encuentra con mayor relación al núcleo, que implica por lo tanto efectos negativos en más de un proceso o sistema a la vez.(21)

En la investigación que abarcó la población nacida entre 1977 y 1997, se encuentran los siguientes resultados: prenatales (71,2%), perinatales (13,7%), postnatales (7,5%), inclasificados (6,2%) y psicosis (1,2%).(17) Esta comparación reafirmó las causas prenatales como las de mayor frecuencia en esta área, pero es importante destacar la disminución considerable del estudio pionero (71,2%), al porcentaje inferior al detectado en el actual trabajo (41,1%). Esta reducción pudo ser el resultado de las acciones preventivas desarrolladas desde el desarrollo del Programa de Genética Comunitaria a partir del estudio realizado.

Las investigaciones internacionales señalan las principales causas de esta discapacidad agrupadas en el período prenatal, por ser esta etapa la más vulnerable a los daños, período cuando tiene lugar la formación, el desarrollo y la maduración del SNC, donde se ocasionan las mayores anomalías encontradas en el cerebro de personas afectadas con esta discapacidad, entre las que se encuentran: la reducción en el número de neuronas, los trastornos de la migración neuronal, las alteraciones en la arborización dendrítica, así como en la densidad y morfología de la espina dendrítica; esto representa en su conjunto la anormal conectividad de la red neuronal, que conllevan al déficit en el procesamiento de la información y se expresa como discapacidad intelectual.(22,23,24)

La coincidencia en ambas investigaciones, (17) respecto a la mayor frecuencia del origen de la discapacidad intelectual en la etapa prenatal y un mayor número de afectados en el sexo masculino, se puede relacionar con la mayor predisposición genética a las afectaciones del SNC encontrada en el género masculino a partir de los genes identificados en el cromosoma X, que interfieren en el desarrollo de la inteligencia.

El disponer en ambos estudios de la primera clasificación por períodos de origen, es crucial para la posterior elaboración de acciones dirigidas a la identificación de las causas específicas en cada persona a estudiar. Se identificaron las causas en un alto porcentaje de los casos estudiados, el grupo de inclasificados fue bajo.

Las causas genéticas persisten como las de mayor frecuencia en el período prenatal, pero llama la atención la inexistencia de pacientes clasificados como prenatales inespecíficos, categoría propuesta por Gustavson (25) para aquellos casos en los que se definen dismorfias, defectos congénitos o antecedentes patológicos familiares de primer grado de discapacidad, sin precisar un síndrome específico; fenómeno atribuido al origen multifactorial del SNC y la inteligencia, conlleva en la mayoría de los casos a una discapacidad intelectual leve, por lo que este grupo vacío sugiere el subregistro subyacente, por las edades

comprendidas que alcanzan hasta los niños nacidos el pasado año, que impide en todos los casos posibles la identificación de la discapacidad leve diagnosticada después de la exposición de los niños al rigor de la enseñanza, cuando alcanzan la edad escolar.(22)

Esta investigación permitió conocer cómo evolucionó la prevalencia y atención a la discapacidad intelectual en el sitio pionero investigado desde la comunidad, a la vez que propone nuevos retos, con el objetivo de evaluar el impacto que el programa de atención a la discapacidad causó en este tema.

La principal limitación de este estudio se relacionó con el subregistro que pudo existir, por la edad de la población estudiada, que incluyó los últimos cinco años, período en el que aún no se realizaba el diagnóstico de discapacidad intelectual en aquellas personas que exhibirán la discapacidad leve. Se pone de manifiesto la necesidad de disponer de nuevas tecnologías como la hibridación genómica comparada para profundizar en la clasificación etiológica de los casos donde aún no se logran identificar las causas de la discapacidad.

## CONCLUSIONES

La prevalencia de la discapacidad intelectual en el policlínico universitario "Dr. Carlos J. Finlay", es inferior a la descrita por otros autores. Su distribución de acuerdo con las variables investigadas muestra rangos similares a los señalados en Cuba y otros países. Por corresponder al período prenatal y las causas genéticas el mayor número de personas con discapacidad se confirma la necesidad de mantener la atención preconcepcional y el asesoramiento genético para la prevención de esta afección en todas las áreas de salud.

Los resultados obtenidos permiten la actualización de la información disponible sobre la discapacidad intelectual en la población investigada. La comparación de los principales resultados entre el primer estudio y la presente investigación, sugieren una mejor atención y prevención de la discapacidad intelectual en este país.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. *Intellectual Disability: Definition, Classification and Systems of Supports*. 11th ed. Research & Practice for Persons with Severe Disabilities; 2010. 35 1y2.p. 55-56.
2. Portuondo M. *Enfoque clínico-genético de la discapacidad intelectual en Marianao, 1977-1997*. [tesis] ; 2012.
3. Navas P, Verdugo MA, Gómez LE. *Diagnóstico y clasificación en discapacidad intelectual*. *Intervención Psicosocial*. 2008; 17(2): 143-152.
4. Luckasson R, Borthwick-Duffy S, Buntix W, Coulter DL, Craig EM, Reeve A, et al. *Retraso mental. Definición, clasificación y sistemas de apoyo*. Madrid: Alianza editorial; 2008.
5. Galasso C, Lo-Castro A, El-Malhany N, Curatolo P. *Idiopathic mental retardation and new chromosomal abnormalities*. *Italian Journal of Pediatrics*; 2010. 36 (17).p. 3-8.
6. Decobert F, Grabar S, Merzoug V, Kalifa G, Ponsot G, Adamsbaum C, et al. *Unexplained mental retardation: is the brain MRI useful?* *Pediatr Radiol*. 2005; 35(6): 587-596.
7. Portuondo Sao M, Lantigua Cruz A, Tassé Vila D, Carmenate Naranjo D. *Retraso mental ligero de etiología no precisada a propósito de la caracterización etiológica realizada en una población del municipio Marianao*. *Rev. Cubana Genet. Comunit*. 2010; 4(2): 62-64. verificar
8. Rehder H, Fritz B. *Genetic causes of mental retardation*. *Wien Med Wochenschr*. 2006; 13: 6-25.
9. Inlow JK, Restifo LL. *Molecular and comparative genetics of mental retardation*. *Genetics*. 2004; 166: 835-881.
10. Milá-Recasens M, Rodríguez- L, Madrigal I. *Diagnóstico del retraso mental de origen genético*. *Protocolo de estudio*. *Rev Neurol*. 2011; 42 Supl 1: S103-S107.
11. Kaufman L, Ayub M, Vincent JB. *The genetics basis of non-syndromic disability: a review*. *J Neurodev Disord*. 2010; 2(4): 182-209.
12. Bokhoven H, Kramer JM. *Disruption of the epigenetic code: An emerging mechanism in mental retardation*. *Neurobiology of Disease*. 2010; 39: 3-12.
13. Ropers HH, Hamel B. *X-linked mental retardation*. *Nat Rev Genet*. 2012; 6: 46-57.
14. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, et al. *Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference*. *American College of Medical Genetics*. *Am J Med Genet*. 2013; 72: 468-477.
15. *Discapacidad Intelectual. Aspectos Generales*. [Internet]. [citado 5 Sep 2015] Disponible en: [http://www.feaps.org/biblioteca/salud\\_mental/capitulo01.pdf](http://www.feaps.org/biblioteca/salud_mental/capitulo01.pdf).
16. Cobas M. *La investigación-acción en la atención de las personas con discapacidad en las Repúblicas de Cuba y Bolivariana de Venezuela*. [tesis] *Escuela Nacional de Salud Pública*; 2011.
17. Portuondo M, Lantigua A, Lardoeyt R, Tassé D. *Caracterización etiológica del retraso mental en la población nacida entre 1977 y 1997 del Policlínico "Dr. Carlos J. Finlay"*. *Rev. Cubana Genet. Comunit*. 2007; 1(1):20-4.
18. Morley KI, Montgomery GW. *The genetics of cognitive processes: candidate genes in humans and animals*. *Behav. Genet*.

2011; 31(6): 511-531.

19. Egan MF, Kojima M, Callicott JH, Goldberg TE, Kolachana BS. The BDNF polymorphism affects activity-dependent secretion of BDNF and human memory and hippocampal function. *Cell*. 2013; 112: 257-269.

20. Baare WF, Oel CJ, Hulshoff Pol HE, Schnack HG, Durston S. Volumes of brain structures in twins discordant for schizophrenia. *Arch. Gen. Psychiatry*. 2011; 58(1): 33-40.

21. Maguire EA, Gadian DG, Johnsrude IS, Good CD, Ashburner J. Navigation-related structural change in the hippocampi of taxi drivers. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 2010; 97(8): 4398-4403.

22. Kaufmann W, Moser HW. Dendritic anomalies in disorders associated with mental retardation. *Cereb Cortex*. 2000; 10: 981-991.

23. Chelly J, Mandel JL. Monogenic causes of X-linked mental retardation. *Nat Rev Genet*. 2001; 2: 669-680.

24. Plomin R, Kosslyn SM. Genes, brain and cognition. *Nat. Neurosci*. 2011; 4: 1153-1155.

25. Gustavson KH, Holgrim G, Jonsell R, Blomquist HK. Severe mental retardation in children in a northern Swedish county. *J Ment Defic Res*. 1997; 21: 161-180.

### Clinical genetics characterization of intellectual disability at "Dr Carlos J. Finlay" polyclinic, 1997-2014

#### SUMMARY

**Objective:** To characterize the intellectual disability behavior on population treated in "Dr. Carlos J. Finlay" polyclinic of Marianao from 1997 to 2014.

**Method:** An observational descriptive study of persons with intellectual disability, born between 1997 and 2014, including a universe of 9 338 persons, a clinical-genetic study of 39 cases identified with intellectual disabilities was conducted, with inclusion criterion. The individual medical records were reviewed, a classification instrument that included anamnesis, complete physical examination of each patient and the selected cases were performed the necessary laboratory investigations to identify the source of disability was applied.

**Results:** A prevalence of 0.42 per 100 inhabitants represented 39 patients with intellectual disabilities. Intellectual disability predominated in males 1.4 / 1; the highest percentage of disability accounted for 33 school-age patients 84.6%, born between 1997 and 2008, 23 cases 58.9% had a mild disability. The origin of disability prevailed in the prenatal period, with 16 individuals surveyed 41.1% and genetic causes ranked first 68.8%.

**Conclusions:** The results of this study allow updating and enriching the available information on intellectual disability in the population of the investigated area. The identification of causes direct monitoring and control must be maintained in this population, as well as prevention and necessary disclosure to all involved in the diagnosis and care of people with intellectual disabilities.

**Key words:** intellectual disabilities; epidemiology; genetic and environmental cause; Disability Care Program in Cuba.

**Dirección para la correspondencia:** Dra. Miriam Portuondo Sao. Ministerio de Salud Pública, Calle 23 esquina N, CP 10400, Teléfono trabajo: 78396345, casa 78331618.

**Correo electrónico:** mpsao@infomed.sld.cu,