

RETRASO MENTAL DE CAUSA GENETICA ESTUDIO OBSERVACIONAL EN UNA ZONA DE SALUD

Tirado Melero M, Milagro Jiménez M^a E, Romero Salas Y, Galbe Sánchez-Ventura J, Balagué Clemós C, Zarazaga Gemes G, Cebrián Gimeno M
Centro de Salud Torrero-La Paz

A propósito de un caso...

- Tristán, 17 meses (diciembre 2012)
- Motivo de consulta: no camina solo
 - Antecedentes familiares: un tío síndrome de Down, dos primos hidrocefalia
 - Desarrollo psicomotor: sonrisa social 1 mes, coger objetos 3-4 meses, sedestación 6-7 meses, gatea 6-7 meses
 - Exploración: falta de contacto, se comunica solo por gestos, no interactúa con juguetes
 - M-CHAT dudoso Se deriva a neuropediatría y atención



A propósito de un caso...

- Julio 2013 (2 años): escaso contacto, lenguaje muy pobre, manías TEA
- Octubre 2013: interacción escasa, alguna conducta rígida, torpeza motora
- Julio 2014 (3 años). Informe genética: delección en cromosoma 22q13, gen SHANK 3, síndrome de Phelan-McDermid

Síndrome Phelan-McDermid

- Enfermedad rara, retraso mental y autismo de causa genética
- Delección del cromosoma 22q13
- Ausencia o mutación del gen SHANK 3
 - Codifica el andamiaje de proteínas de la sinapsis
 - Inducción y mantenimiento de las dendritas
- Características clínicas
 - Retraso del desarrollo
 - Retraso del lenguaje



YO SOY UN
HÉROE

www.SoyUnHeroe.com



¿Retraso mental de causa genética?



Introducción

- Estudio descriptivo en Pediatría del CS Torrero-La Paz
- Objetivos
 - Conocer la prevalencia de retraso mental y otros trastornos del desarrollo
 - Frecuencia de diagnósticos etiológicos
 - Frecuencia de diagnósticos genéticos
 - Técnicas de diagnóstico utilizadas

Material y métodos

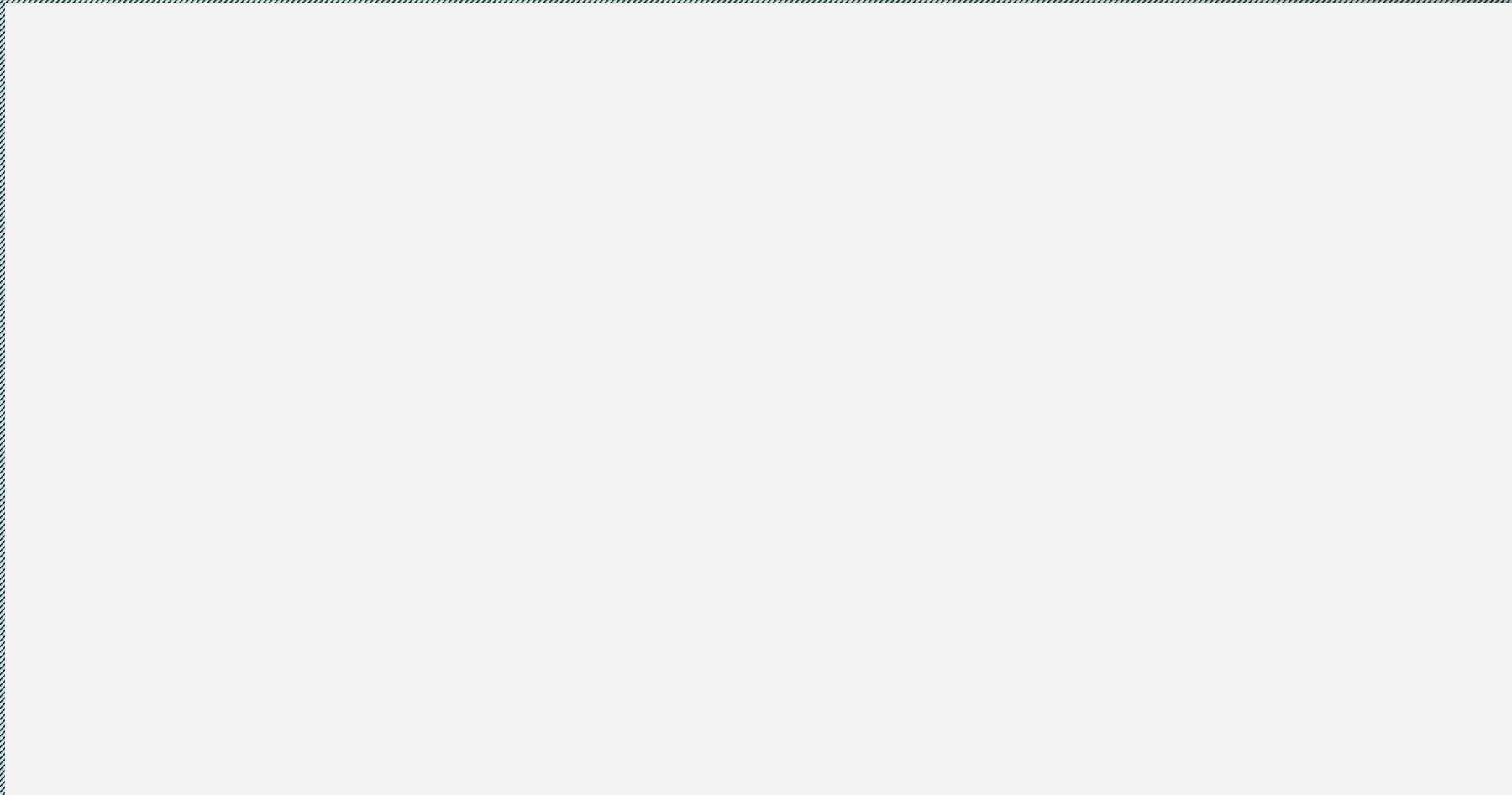
- Población: 3472 niños a 1 de agosto de 2014
- Búsqueda informatizada en OMI6
 - Retraso mental
 - Retraso/Trastorno del desarrollo
 - Autismo
 - Cromosomopatía
- No exclusión de los derivados a Neuropediatría ni AT
- Caso encontrado



Resultados

- 76 casos. 2.19% de la población
- 28.95% niñas y 71.05% niños
- Edad media 8.3 años (Rango 2 a 17 años)

Diagnósticos obtenidos



Diagnósticos secundarios

En 14 casos (18.42% del total) consta algún diagnóstico secundario

Diagnóstico principal	Diagnósticos secundarios					Casos totales
	TDAH	Autismo	Tr. Lenguaje	Retraso del crecimiento	No consta	
Trastorno del lenguaje	2	0	0	0	21	23
Trastorno del aprendizaje	1	0	5	0	11	17
Retraso mental	0	2	0	0	9	11
Autismo	0	0	1	0	9	10
Retraso del desarrollo	2	0	0	1	5	8
Dislexia	0	0	0	0	5	5
Síndrome de Asperger	0	0	0	0	1	1
Dispraxia motora	0	0	0	0	1	1

Diagnóstico etiológico

- 21.05% de los casos, en 16 de los niños
- 75% causa genéticas
 - Síndrome de Down
 - Síndrome de Dravet
 - Cornelia de Lange (dos hermanos)
 - Síndrome de X frágil
 - Microalteraciones de los cromosomas
 - Delección subtelomérica en cromosoma 18q

Diagnóstico genético

- Estudio genético en 21 casos (27.63% de los niños)
 - 90.9% retraso mental
 - 70% autismo
- Estudios practicados
 - Cariotipo de alta resolución
 - Estudio genético de X frágil



Conclusiones

- Limitaciones del estudio: pérdida de casos y de información
- Retraso del lenguaje lo más prevalente
 - Hasta un 15% de preescolares en la literatura
 - Retraso simple del lenguaje/Trastorno específico del lenguaje
 - Derivación a logopedia, atención temprana, neuropediatría



Conclusiones

- Importancia creciente de los estudios genéticos
 - Fenotipo peculiar sugiere cromosomopatía
 - Microalteraciones de los cromosomas pueden dar clínica exclusivamente neurológica
- Pruebas diagnósticas
 - Cariotipo de alta resolución
 - FISH

Conclusiones

- Trastornos del desarrollo están presentes en la consulta de AP
- Signos de alarma en las revisiones de salud
- Intervención precoz: Atención Temprana
- Conocer las pruebas y recursos
- Punto de referencia para las familias



MUCHAS GRACIAS

