

## EL PROBLEMA DE LA CLASIFICACION DEL RETARDO MENTAL <sup>1, 2</sup>

Dra. G. E. Sukhareva

*El retardo mental es considerado como un grupo de trastornos patológicos de etiología distinta, pero con un factor en común: una anomalía del desarrollo del cerebro con frecuencia combinada con un defecto de desarrollo en otros sistemas orgánicos.*

### Etiología y patogenia

Como resultado de los grandes progresos de las ciencias biológicas en los últimos decenios ha sido posible establecer una base teórica más firme para el estudio de la etiología y la patogénesis de diversas formas del retardo mental (deficiencia mental). Gracias a los nuevos y más perfeccionados métodos de investigación, los investigadores de las diversas ramas de la medicina teórica y clínica han comenzado a analizar las causas y mecanismos que originan las anomalías en el desarrollo del organismo. En este proceso han utilizado ampliamente los últimos descubrimientos de la genética médica, la embriología, la bioquímica, la teratología y las observaciones clínicas de los obstetras, pediatras, psiquiatras, psicólogos y neuropatólogos. Los trabajos fructíferos de estos diversos especialistas han permitido establecer la etiología, patogénesis, y manifestaciones clínicas de muchas formas de retardo mental y, también, elaborar nuevos medios de tratamiento.

De esta manera, los últimos descubrimientos respecto de la etiología y patogénesis de las diversas formas del retardo mental han puesto a los psiquiatras en condiciones de

aproximarse aún más a una solución de la ardua tarea que abordaron hace más de 50 años: la descomposición de los componentes clínicos de este grupo complejo.

Las tentativas orientadas a diferenciar las diversas formas de la deficiencia mental se remontan a los trabajos de los psiquiatras del siglo XIX. Se propusieron diversos criterios: etiología (defecto congénito o adquirido) y grado de deficiencia intelectual (idiotéz, imbecilidad o debilidad mental). Sin embargo, en aquella época no se contaba con una clasificación generalmente aceptada, pues la selección de un criterio dependía esencialmente del objeto al que se aplicaba la clasificación. Por ello, para determinar la posibilidad de enseñar a un niño o adolescente, se utilizaba por lo común una clasificación en la que se distinguían tres grados de subdesarrollo mental. Si existía debilidad mental, el niño era enviado a las escuelas "auxiliares"; a los pacientes de imbecilidad se les enseñaba formas elementales de trabajo. Las personas en el nivel de idiotéz requerían vigilancia y cuidado y no podían ser adaptadas a la vida independiente.

Aun cuando el grado de defecto intelectual sea exactamente el mismo, la capacidad de trabajo de los pacientes puede variar según su nivel de actividad e impulso. Si hay astenia o apatía señaladas y si el defecto intelectual está asociado con manifestaciones psicopáticas, la actividad del paciente es siempre reducida en mayor o menor grado. En el caso de formas atípicas y complicadas

<sup>1</sup>El término ruso "oligofrenia" se ha traducido en este texto como "retardo mental".

<sup>2</sup>Documento de trabajo No. 6, presentado en el Quinto Seminario sobre Diagnóstico, Clasificación y Estadística Psiquiátricos, convocado por la OMS con el apoyo de la Secretaría de Salud, Educación, y Bienestar, de los E.U.A., y celebrado en Washington, D.C., del 29 de octubre al 4 de noviembre de 1969. El documento No. 5 corresponde al No. 392 de la *Serie de Informes Técnicos de la OMS*.

de la deficiencia mental, cuyo cuadro clínico contiene signos de defectos locales (en el oído, la vista o la palabra), las perturbaciones de la actividad cognoscitiva y la capacidad de trabajo pueden llegar a ser muy importantes, aunque la deficiencia intelectual sea leve.

Por esa razón, y especialmente en el caso de la enseñanza a los retardados mentales y con miras a una evaluación exacta de la capacidad de trabajo, se ha utilizado un sistema de clasificación que refleja la estructura de la deficiencia. El profesor M. S. Pevzner ha propuesto un esquema de esta índole. La autora distingue cinco formas clínicas del retardo mental, que son:

1) Una forma incompleja sin grandes deficiencias en ningún analizador particular y sin perturbaciones emotivas o trastornos de voluntad señalados (esta forma es, por lo común, de carácter hereditario).

2) El retardo mental complicado por el hidrocefalo; el defecto intelectual se combina en este caso con la perturbación del carácter y una reducción de la capacidad de trabajo (fuerte tendencia a la fatiga rápida; cefalea). Esta forma se debe a causas externas.

3) El retardo mental combinado con trastornos focales del oído, la palabra o la síntesis espacial del sistema motriz.

4) El retardo mental con un fuerte subdesarrollo de las zonas prefrontales del cerebro, caracterizado por cambios específicos en la personalidad y la actividad motriz (en este caso la etiología es exógena).

5) El retardo mental combinado con el daño de las estructuras subcorticales (subdesarrollo de la facultad cognoscitiva; comportamiento psicopático).

Sin embargo, se requiere un esquema de clasificación distinto a los fines de la práctica clínica y de la investigación científica en la esfera del problema del retardo mental, una clasificación que esté basada sobre el criterio de la etiología y la patogénesis. Muchos científicos eminentes que han estudiado este trastorno (Tredgold, Jervis, Mautner, Kohler, Weber, Azbukin, etc.) han

utilizado un criterio de esta índole para la clasificación de la deficiencia mental. Aunque estas clasificaciones reflejan muy bien la multiplicidad de formas del retardo mental que observan en la práctica clínica, no existe todavía una clasificación generalmente aceptada. No es difícil explicar la falta de unanimidad respecto de esta cuestión si se recuerda que el concepto mismo de "retardo mental" es interpretado de diferente manera por distintos investigadores.

Por esta razón, antes de describir su propio esquema de clasificación, la autora creyó necesario insertar una breve introducción para indicar su punto de partida, definir el concepto del retardo mental y diferenciarlo de otras manifestaciones clínicas del defecto intelectual. Al estudiar sus características clínicas en los niños y adolescentes, se creyó esencial hacer una estricta distinción entre dos conceptos: 1) el defecto intelectual que es manifestación de un desarrollo anómalo del cerebro, y 2) las perturbaciones intelectuales causadas por daños de las estructuras cerebrales cuando estas ya se habían formado.

Esta distinción es enteramente compatible con las ideas corrientes en teratología. El investigador aborda la tarea de distinguir un "defecto de desarrollo" de una "incapacidad" causada por el daño de un órgano ya formado (Wolff).

Esta clara diferenciación entre los dos conceptos permite distinguir dos formas de deficiencia de distinta estructura, como son: 1) la demencia oligofrénica, trastorno patológico no progresivo que constituye una forma de subdesarrollo mental, y 2) la demencia, en el sentido de un declinación de las funciones mentales ya establecidas, como resultado de un proceso que ha producido demencia.

La autora considera que el retardo mental es un grupo de trastornos patológicos de etiología distinta, pero con un factor en común, es decir, que todos representan manifestaciones clínicas de disontogénesis: una anomalía del desarrollo del cerebro (con

frecuencia combinada con un defecto de desarrollo en otros sistemas orgánicos). En este grupo figuran las formas del subdesarrollo mental general caracterizadas por dos rasgos especiales: a) la presencia de un defecto en la actividad cognoscitiva, y b) la naturaleza no progresiva del trastorno.

### Complejidad

Es importante, asimismo, subrayar que el retardo mental se caracteriza por la complejidad particular en sus manifestaciones clínicas; se trata de un subdesarrollo de las formas más elevadas de la actividad cognoscitiva, que no puede establecerse sin la participación de la estructuras cerebrales ontogenética y filogenéticamente más jóvenes. Estas estructuras maduran tardíamente y se forman con máxima intensidad en los primeros años del desarrollo posnatal. Por ello, la enfermedad que ataque al sistema nervioso central de un niño en los primeros años de vida puede llevar no sólo a la destrucción de los sistemas ya constituidos, sino también al subdesarrollo de aquellas estructuras que en ese momento aún no habían adquirido una configuración definitiva. Por ello, en el grupo del retardo mental debieran incluirse, además de las formas hereditarias y congénitas, las formas adquiridas en los primeros años de vida (hasta los tres años de edad).

Si se adoptara este concepto de la esencia del retardo mental, se advertirían con más claridad los límites del trastorno. Del grupo deberían excluirse, en primer término, todas las perturbaciones intelectuales que se producen en etapas posteriores del desarrollo del niño durante diversos procesos patológicos progresivos que afectan al cerebro o en el período residual y que representan la declinación de las funciones intelectuales ya formadas y, en segundo término, las formas más leves de trastornos de la actividad intelectual debidas a: a) un ritmo lento de desarrollo (infantilismo); b) una crianza incorrecta; c) la astenia originada en casos

somáticos; y d) los trastornos del comportamiento.

Esas fueron las hipótesis iniciales de la autora al abordar la clasificación del retardo mental. Considerando que constituye una forma especial de disontogénesis del cerebro (y a veces de todo el cuerpo), la autora creyó esencial tener en cuenta las leyes generales que rigen la aparición de los defectos de desarrollo en general. La investigación experimental ha mostrado que un defecto de desarrollo depende no sólo de la naturaleza, intensidad y agudeza del factor patogénico, sino también, esencialmente, de la época de exposición, es decir, de la etapa de la ontogénesis en que se produjo el daño del organismo.

Por esa razón, se enunciaron dos criterios como base para diferenciar el retardo mental en formas clínicas distintas: 1) la época de exposición, y 2) la naturaleza del agente patógeno (su etiología).

De conformidad con lo que antecede todas las formas clínicas del retardo mental se dividen en tres grupos según la época de exposición al factor dañino.

El primer grupo se debe a una condición patológica de las células reproductivas de los padres: a) enfermedad hereditaria; b) aberración cromosómica, y c) condición patológica causada por una exposición a los agentes dañinos externos (radiación ionizante).

El segundo grupo depende de factores dañinos que actúan en el período intrauterino (embriopatías y fetopatías).

En el tercer grupo figuran aquellas formas del retardo mental causadas por el daño del sistema nervioso central en el período perinatal o en los primeros tres años de vida, es decir, en el período en que las estructuras cerebrales ontogenéticamente más jóvenes aún no han llegado a constituirse por completo.

Dentro de cada uno de estos tres grupos se distinguen formas clínicas distintas en función de la etiología.

## Conclusiones

El esquema propuesto en este ensayo de la clasificación del retardo mental no puede ser considerado ni perfecto ni exhaustivo. Además de las formas enunciadas, cuyas causas son más o menos claras, hay otras formas respecto de cuyas causas y orígenes no se cuenta con investigaciones exactas (las llamadas formas indiferenciadas de la deficiencia mental). La dificultad de diferenciación en función de la patogénesis se debe también al hecho de que no se ha estudiado lo suficientemente la etiología de algunas formas clínicamente bien definidas del trastorno. Además, en la práctica clínica suelen observarse formas que tienen causas múltiples y es difícil en cada caso concreto aislar la causa principal de la enfermedad.

Al presente aún no se advierte con claridad cuáles son las formas de la enzimopatía que pueden ser consideradas como deficiencias mentales. Suele ser muy difícil hacer un diagnóstico diferencial entre una forma enzimopática de retardo mental y la demencia causada por una enfermedad enzimopática progresiva. Sólo puede decirse que cuanto más pronto se descubre el defecto químico hereditario, tanto más frecuentemente se observan los síntomas de subdesarrollo de la actividad cognoscitiva del tipo de la deficiencia mental.

En otras palabras, aún es muy difícil enunciar una clasificación del retardo mental que pueda ser aceptada y calificada de completamente satisfactoria. Lo único que se advierte con claridad es el método que debiera seguirse para resolver este problema en lo futuro, es decir, que la sistemática del retardo mental, al igual que la de otras formas de enfermedad, debe basarse esencialmente en los datos relativos a la patogénesis.

La patogénesis de los diversos tipos de retardo mental dependen no sólo de la

gravedad y naturaleza del factor etiológico, sino también, esencialmente, de la etapa de ontogénesis en la que se produjo el daño del organismo. Cuanto más cuidadosamente se estudie el tipo de reactividad del sistema nervioso en diversos períodos del desarrollo antenatal y posnatal, tanto más fácil será establecer una clasificación del retardo mental y tanto más perfecta será esta clasificación.

## Resumen

Los trabajos de especialistas en genética médica, embriología, bioquímica, teratología, y las observaciones clínicas de obstetras, pediatras, psiquiatras, psicólogos y neuropatólogos, han permitido establecer la etiología, patogénesis y manifestaciones clínicas de muchas formas de retardo mental, y también elaborar nuevos medios de tratamiento.

La autora distingue cinco formas clínicas del retardo mental: a) la forma incompleja sin grandes deficiencias en ningún analizador particular y sin perturbaciones emotivas o trastornos de voluntad señalados; b) la forma complicada por el hidrocefalo; c) el retardo mental combinado con trastornos focales del oído, la palabra o la síntesis espacial del sistema motriz; d) el retardo mental con un fuerte subdesarrollo de las zonas prefrontales del cerebro, caracterizado por cambios específicos en la personalidad y la actividad motriz (caso de etiología exógena), y e) la forma combinada con el daño de las estructuras subcorticales.

Aunque es muy difícil enunciar una clasificación del retardo mental que pueda ser aceptada y calificada de completamente satisfactoria, se advierte con claridad que el método que debiera seguirse para resolver este problema en el futuro, al igual que otras formas de enfermedad, debe basarse esencialmente en los datos relativos a la patogénesis. □

## CLASIFICACION DEL RETARDO MENTAL

## Grupo I

## Condición patológica de las células reproductivas de los padres

<i>Formas genéticas del retardo mental</i>	<i>Formas enzimopáticas de retardo mental</i>	<i>Formas clínicas del retardo mental causadas por aberración cromosómica</i>
1. Formas familiares con un tipo poligénico de herencia. 2. Microcéfalo auténtico. 3. Aracnodactilia. Síndrome de Marfan. 4. Enfermedad de Crouzon (disostosis craneofacial). 5. Enfermedad de Apert (disostosis craneofacial con sindactilia). 6. Síndrome Laurence-Moon-Biedl. 7. Retardo mental combinado con un trastorno de la osificación endocondral, con displasia epifisial congénita. 8. Retardo mental combinado con ictiosis (síndrome de Rud). 9. Algunos de los defectos nevoideos con curso no progresivo. 10. Retardo mental causado por un daño a las células reproductivas de los padres debido a la exposición a factores exógenos (radiación ionizante). Otras formas genéticas.	<i>Trastornos del metabolismo proteínico</i> 1) Fenilquetonuria (bloqueo de fenilalaninahidroxilasa). 2) Enfermedad urinaria del jarabe de arce (trastornos de metabolismo de la valina, isoleucina y leucina). 3) Hiperlisinemia (trastorno del metabolismo de la lisina). 4) Hipervalinemia (trastorno del metabolismo de la valina). 5) Histidinemia (trastorno del metabolismo de la histidina). 6) Citrulinuria (trastorno del metabolismo de la citrulina). 7) Homocistinuria (trastorno del metabolismo de la metionina). 8) Arginosucinuria (trastorno del metabolismo de la arginina).  <i>Trastornos del metabolismo del carbohidrato</i> 9) Galactosemia (perturbación del funcionamiento de la enzima galactosa-L-fosfato-uridiltransferasa). 10) Fructosuria (hiperaminoaciduria). 11) Sucrosuria (intolerancia de la sacarosa).  <i>Trastorno del metabolismo de los pigmentos</i> 12) Metahemoglobinemia (bloqueo de la enzima necesaria para convertir la meta-hemoglobina en hemoglobina). 13) Síndrome Criegler-Najjar (deficiencia de transferasa glucoronil e incapacidad de convertir bilirrubina de acción indirecta en la forma de acción directa).	1) Retardo mental causado por una aberración cromosómica en el Grupo A (cromosomas de anillo). 2) Retardo mental causado por una aberración del Grupo B relacionada con la omisión del brazo corto del cuarto par. Síndrome de Wolf. 3) Retardo mental relacionado con la omisión del cuarto brazo del quinto par. Síndrome "Cri du chat". 4) Retardo mental relacionado con trisomía en el Grupo D (pares 13°-15°) Síndrome de Patau. 5) Retardo mental relacionado a una aberración en el Grupo E. Trisomía del 18° par. Síndrome de Edward. 6) Retardo mental relacionado con la omisión del brazo corto del 18° par. Síndrome de Grouchy. 7) Retardo mental relacionado con la omisión del brazo largo del 18° par. Síndrome de Lejeune. 8) Trisomía del 21° par. Síndrome de Down. 9) Retardo mental relacionado con una aberración del sistema de cromosomas sexuales. Síndrome de Klinefelter. 10) Síndrome de Turner. 11) El síndrome de la triple X. 12) Retardo mental relacionado con un cromosoma Y extra en los varones.

## Grupo II

*Este grupo comprende los tipos de retardo mental causados por factores dañinos que actúan en el período intrauterino.*

Hacer una distinción entre las diversas formas clínicas del retardo mental en función de la etiología es mucho más difícil en este grupo que en el anterior, pues no siempre es posible determinar cuál es el factor patógeno que impide el establecimiento del medio ambiente óptimo para el desarrollo del embrión y del feto (el suministro de sustancias nutritivas y oxígeno). Estos factores patógenos pueden variar en distintas etapas del desarrollo intrauterino. Indudablemente los trastornos de la circulación sanguínea uteroplacental, las enfermedades cardiovasculares de la madre, las enfermedades renales y hepáticas y la toxemia en el período final del embarazo tienen gran importancia a este respecto.

Al definir este grupo se ha hecho una distinción sólo entre las formas clínicas del retardo mental cuya etiología ha podido determinarse con más o menos claridad. Entre ellas se cuentan:

- 1) El retardo mental derivado de la influencia de los factores inmunopatológicos, la incompatibilidad de las propiedades antigénicas de la sangre materna y fetal respecto de los factores ABO y rhesus.
- 2) El retardo asociado a la enfermedad de Little.
- 3) El retardo causado por el sarampión durante el embarazo (*Embryopathy rubeolaris*).
- 4) El retardo causado por otros virus (influenza, parotiditis, hepatitis infecciosa, enfermedad de inclusión citomegálica).
- 5) Retardo causado por la toxoplasmosis y la listeriosis.
- 6) El retardo asociado con la sífilis congénita.
- 7) Formas clínicas del retardo mental causadas

por trastornos hormonales en la madre y factores tóxicos (exotoxinas y endotoxinas).

- 8) Retardo mental causado por la enfermedad hemolítica del recién nacido.

## Grupo III

*Este grupo comprende los tipos de retardo mental causados por factores dañinos que actúan durante el período prenatal y en los primeros tres años del período posnatal.*

Las formas clínicas del tercer grupo se producen como resultado de la exposición a diversos factores exógenos (lesiones durante el nacimiento, lesiones posnatales, asfixia durante el parto, lesiones e intoxicaciones en los primeros años de vida). Estas formas clínicas del retardo mental tienen una estructura más compleja, pues en sus características clínicas y morfológicas los signos del subdesarrollo se combinan con las manifestaciones residuales de la enfermedad respectiva.

En este grupo pueden distinguirse los siguientes tipos clínicos de retardo mental:

- 1) El debido a las lesiones y la asfixia durante el nacimiento.
- 2) El causado por una lesión craneocerebral en el período posnatal (primera infancia).
- 3) El causado por infecciones generales en los primeros tres años de vida: influenza, sarampión, neumonía, disentería, formas graves de la dispepsia, etc.
- 4) El causado por la encefalitis, la meningoencefalitis o la meningitis de la primera infancia.
- 5) El causado por los trastornos graves de las funciones sensoriales (ceguera, sordera).
- 6) El retardo mental combinado con los defectos del lenguaje.
- 7) El retardo debido a la craneostenosis.
- 8) El retardo combinado con el hidrocefalo congénito.

### The problem of the classification of mental retardation (Summary)

The work of specialists in medical genetics, embryology, biochemistry, teratology, and the clinical observations of obstetricians, pediatricians, psychiatrists, psychologists and neuropathologists has made it possible to establish the etiology, pathogenesis and clinical manifestations of many forms of mental retardation and to outline new ways of treating them.

In this paper the author distinguishes five clinical forms of mental retardation: a) the uncomplicated form without gross deficiencies and without marked emotional disturbances; b) the form of mental retardation complicated by hydrocephalus; c) mental retardation com-

bined with focal disorders of hearing, speech or the spatial synthesis of the motor system; d) mental retardation with gross underdevelopment of the prefrontal areas of the brain, and e) the form of mental retardation combined with damage to the subcortical structures.

Although it is still difficult to put forward a classification of mental retardation which can be accepted as completely satisfactory, the only thing that is clear in solving this problem in the future is the classification of mental retardation, based mainly on data regarding pathogenesis.

### O problema da classificação do retardamento mental (*Resumo*)

O trabalho dos especialistas em genética médica, embriologia, bioquímica, teratologia e as observações clínicas de obstetras, pediatras, psiquiatras, psicólogos e neuropatólogos, permitiram estabelecer a etiologia, a patogênese e as manifestações clínicas de muitas formas de retardamento mental e, também elaborar novos meios de tratamento.

A autora estabelece cinco formas clínicas de retardamento mental: a) a forma incompleta sem grandes deficiências em nenhum analisador particular e sem perturbações emotivas ou transtornos de vontade assinalados; b) a forma complicada pelo hidrocefalo; c) o retardamento mental combinado com transtorno focal do ouvido, da palavra ou da síntese espacial do sis-

tema motor; d) o retardamento mental com forte subdesenvolvimento das zonas pré-frontais do cérebro, caracterizado por mudanças específicas na personalidade e na atividade motora (caso de etiologia exógena) e, e) a forma combinada com insulto das estruturas subcorticais.

Embora seja difícil enunciar uma classificação do retardamento mental que possa ser aceita e qualificada como completamente satisfatória, adverte-se claramente que o método que se deveria sugerir para resolver este problema no futuro é o da classificação do retardamento mental que, tal como outras formas de doenças, deve-se basear essencialmente nos dados relativos à patogênese.

### Le problème posé par la classification des diverses formes de retardement mental (*Résumé*)

Les travaux des spécialistes en génétique médicale, en embryologie, en biochimie, en tératologie, ainsi que les observations cliniques réalisées par des obstétriciens, des pédiatres, des psychologues et des neurologues ont permis de définir l'étiologie, la pathogénie et les manifestations cliniques de nombreuses formes de retardement mental, et d'élaborer de nouvelles méthodes de traitement.

L'auteur distingue cinq formes cliniques de retardement mental: a) la forme simple ne présentant pas de grandes déficiences des facultés, de troubles émotifs ou de perturbations de la volonté; b) la forme compliquée par hydrocéphalie; c) le retardement mental combiné avec des troubles focaux de l'ouïe, de la parole, ou de la synthèse spatiale du système moteur;

d) le retardement mental accompagné d'un sous développement marqué des zones pré-frontales du cerveau, qui se caractérise par des modifications spécifiques de la personnalité et de l'activité motrice (cas d'étiologie exogène), et e) une dernière forme se combinant avec la dégénérescence des structures subcorticales.

Bien qu'il soit difficile d'établir une classification des diverses formes de retardement mental qui puisse être acceptée et qualifiée de pleinement satisfaisante, il ne fait aucun doute que la méthode à suivre pour résoudre ce problème à l'avenir est celle selon laquelle la classification des diverses formes de retardement mental, tout comme celle des autres types de maladies, doit se fonder essentiellement sur des données d'ordre pathogénique.