

Perturbação do Desenvolvimento Intelectual / Incapacidade Intelectual: Experiência de um Centro de Neurodesenvolvimento de um Hospital de Nível III

Intellectual Disability: Neurodevelopment Clinical Experience in a Level III Hospital

Cátia Pereira¹, Rosa Martins¹, Cláudia Bandeira de Lima², Manuela Baptista², Artur Sousa²

1. Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal
2. Centro de Neurodesenvolvimento, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Acta Pediatr Port 2017;48:304-11

Resumo

Introdução: A perturbação do desenvolvimento intelectual atinge 1-3% da população e representa um importante problema de saúde pública. O objetivo deste estudo foi caracterizar uma amostra de crianças com esta perturbação.

Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo com recurso à revisão dos processos clínicos de crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual, em seguimento num centro de neurodesenvolvimento de um hospital de nível III, entre outubro de 2010 e dezembro de 2011.

Resultados: Foram incluídas 140 crianças, 62,9% do sexo masculino. A etiologia foi identificada em 43,6% dos casos e atribuída a doença genética em 26,4%. Quanto ao quociente de inteligência, 45% dos casos eram ligeiros, 30% moderados e 20% graves. Havia comorbilidade em 68,6% dos casos, sendo a mais frequente a perturbação de défice de atenção / hiperatividade. A quase totalidade das crianças encontrava-se integrada em escolas de ensino regular.

Discussão: Nesta amostra, verificou-se um maior número de casos atribuídos a causas genéticas e casos de maior gravidade comparativamente a outros estudos publicados. A elevada percentagem de crianças com comorbilidades é concordante com outros trabalhos, com repercussão no prognóstico e na intervenção. A integração da maioria das crianças em escolas de ensino regular demonstra o esforço de inclusão escolar que tem sido feito em Portugal.

Palavras-chave: Criança; Crianças com Deficiência; Deficiência Intelectual; Distúrbios do Neurodesenvolvimento; Educação de Pessoa com Deficiência Intelectual; Portugal

Abstract

Introduction: Intellectual disability affects 1-3% of the population and it is a major public health problem. The objective of this study was to characterize a sample of pediatric population with intellectual disability.

Methods: We performed a retrospective and descriptive study of children with intellectual disability, followed in a neurodevelopment clinic in a level III hospital between October 2010 and December 2011. We analyzed data collected from children's clinical files.

Results: The study included 140 children; 62.9% were male. The etiology was identified in 43.6% of cases, 26.4% due to genetic condition. About intelligence quotient levels, 45% were mild cases, 30% moderate and 20% severe. Comorbidities were present in 68.6% of cases; attention deficit / hyperactivity disorder was the most frequent. Almost all of the children attended regular schools.

Discussion: Compared with other published studies, we found more cases attributed to genetic conditions and greater severity in intelligence quotient level. The high percentage of cases with comorbidities is in agreement with other studies and affects prognosis and interven-

tion. The integration of most children in mainstream schools demonstrates the school inclusion effort done in Portugal.

Keywords: Child; Disabled Children; Education of Intellectually Disabled; Intellectual Disability; Neurodevelopmental Disorders; Portugal

Introdução

A denominação incapacidade intelectual, tradução do termo *intellectual disability*, proposta pela classificação DSM-5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition*) veio substituir a anterior designação, deficiência mental, utilizada no DSM-IV-TR.^{1,2} O DSM-5 considera como equivalente a terminologia perturbação do desenvolvimento intelectual, que irá ser utilizada na futura classificação CID-11 (Classificação Internacional de Doenças, 11ª revisão) da Organização Mundial da Saúde,¹ que parece aos autores espelhar melhor no português europeu a realidade das crianças com esta perturbação.

Os critérios de diagnóstico incluem défices tanto nas funções intelectuais, confirmados clinicamente e por testes psicométricos padronizados, como em pelo menos uma das áreas do funcionamento adaptativo e início durante o período de desenvolvimento. O funcionamento intelectual é definido por um quociente de inteligência (QI) obtido através de testes intelectuais aplicados.¹ O funcionamento adaptativo refere-se à independência pessoal e responsabilidade social esperados de acordo com a idade e o meio sociocultural do indivíduo.³

O termo atraso global do desenvolvimento aplica-se a crianças com idade inferior a 5 anos que não atingiram o desenvolvimento esperado para a sua faixa etária nas várias áreas do funcionamento intelectual ou quando, pela gravidade da situação clínica, não é possível aplicar testes padronizados.¹

A prevalência da perturbação do desenvolvimento intelectual na população geral é aproximadamente de 1-3%.^{1,2} Apresenta um predomínio no sexo masculino, na proporção de 1,6:1, devido a fatores genéticos ligados à existência de um único cromossoma X nos indivíduos do sexo masculino e a uma maior vulnerabilidade cerebral.¹ Nos casos graves, a diferença entre sexos é menor (1,2:1).^{1,2}

A sua etiologia inclui causas pré-natais - nomeadamente doenças genéticas, erros inatos do metabolismo, malformações cerebrais, doenças maternas e fatores ambientais (exposição intrauterina a álcool, responsável por 8% dos casos ligeiros,⁴ toxinas e teratógenos); perinatais - encefalopatia neonatal associada a asfíxia intraparto; e pós-natais - de que são exemplo, lesões hipóxico-iscémicas, lesões cerebrais traumáticas, infeções, doenças desmielinizantes, convulsões, doenças metabólicas e intoxicações por chumbo ou mercúrio.^{1,3,5} A maioria dos casos com etiologia definida está associada a doenças genéticas, sendo que, entre estas, a trissomia 21 é a causa genética mais comum e a síndrome de X-frágil a principal causa hereditária.^{2,6,7} Uma minoria deve-se a fatores ambientais.²

A abordagem destes doentes inclui uma história clínica detalhada incluindo antecedentes familiares e pessoais, percurso escolar, exame físico (com avaliação da presença de dismorfias, alterações cutâneas e exame neurológico), exclusão de défices sensoriais, testes genéticos, eventual avaliação metabólica, exames de imagem e eletroencefalograma (EEG).^{1,2,6,8} A investigação etiológica é dirigida pela história clínica e deve ser realizada de forma faseada.²

A etiologia permanece desconhecida em 50-80% das situações.^{6,9} Estima-se que as causas genéticas ocorram em cerca de 4-10% dos casos.¹⁰

De acordo com o DSM-5, a gravidade baseia-se no funcionamento adaptativo nos domínios conceptual, social

e prático,¹ o que representa um avanço em relação ao DSM-IV-TR, em que a gravidade era definida exclusivamente em função do QI. Cerca de 85% das crianças apresentam perturbação ligeira, 10% moderada, 3-4% grave e 1-2% profunda.⁸

A comorbilidade com outras doenças médicas, perturbações mentais ou do neurodesenvolvimento é frequente. A prevalência de outras perturbações do neurodesenvolvimento nesta população é cinco vezes superior à encontrada na população geral.¹¹

As outras perturbações do neurodesenvolvimento e mentais mais frequentemente associadas são a perturbação de défice de atenção / hiperatividade, as perturbações de humor, as perturbações de ansiedade e a perturbação do espectro do autismo.¹

A elevada prevalência e o impacto na vida da criança, da família e na sociedade, tornam a perturbação do desenvolvimento intelectual um importante problema de saúde pública.^{2,6} Deste modo, é fundamental a implementação de medidas que permitam que estas crianças atinjam o seu máximo potencial.⁸ Pela sua complexidade, a abordagem deverá ser efetuada por uma equipa multidisciplinar com um pediatra do neurodesenvolvimento, geneticista, neuropediatra, psicólogo, terapeuta da fala, terapeuta ocupacional, técnicos de psicomotricidade, fisioterapeutas, professores de ensino especial e assistentes sociais, entre outros, de modo a definir o perfil funcional da criança, identificar a etiologia e determinar as estratégias de intervenção mais adequadas.⁴

Em Portugal, esta situação encontra-se contemplada pela legislação. O Decreto-Lei 3/2008 pretende dar resposta às necessidades de todos os alunos integrados em escolas do ensino público oficial, a partir dos 3 anos, nomeadamente às crianças e jovens com necessidades educativas especiais de caráter permanente.¹² As medidas educativas incluem¹²:

- Apoio pedagógico personalizado;
- Adequações curriculares individuais;
- Adequações no processo de matrícula;
- Adequações no processo de avaliação;
- Currículo específico individual;
- Tecnologias de apoio.

O Decreto-Lei 281/2009 criou o Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI), que se caracteriza por um conjunto organizado de entidades institucionais e de natureza familiar, com o objetivo de assegurar e promover o bom desenvolvimento de crianças em risco.¹³ Este sistema abrange crianças com idade até aos 6 anos com alterações nas funções ou estruturas do corpo que limitam a sua participação em atividades típicas para a sua idade e contexto social ou em risco de atraso de desenvolvimento.¹³

O objetivo deste trabalho foi caracterizar uma amostra de crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual ou atraso global do desenvolvimento, acompanhadas num centro de neurodesenvolvimento de um hospital português de nível III.

Métodos

Estudo retrospectivo e descritivo, realizado com base na revisão dos processos clínicos das crianças codificadas na base de dados de registo de um centro de neurodesenvolvimento de um hospital terciário, com diagnóstico atual de perturbação do desenvolvimento intelectual ou atraso global de desenvolvimento e em seguimento entre outubro de 2010 e dezembro de 2011 (14 meses). Foram avaliadas características demográficas (sexo, idade), proveniência e motivos de referenciação, história familiar, antecedentes pessoais, investigação etiológica (testes genéticos, estudo de doenças metabólicas, exames de imagem e EEG), avaliação por otorrinolaringologia e oftalmologia, avaliação do neurodesenvolvimento (escalas de desenvolvimento ou inteligência aplicadas e resultados). Os testes de avaliação utilizados foram a escala de desenvolvimento mental de Ruth Griffiths e a escala de inteligência de Weschler revista para as crianças, 3ª edição (WISC-III). Foram ainda determinados os níveis de gravidade de acordo com o QI (ligeira se QI = 56-70, moderada se QI = 41-55, grave se QI = 21-40 e profunda se QI = 0-20), as comorbilidades e a intervenção. A análise estatística dos dados recolhidos foi realizada com recurso ao Excel e SPSS20.

Resultados

Na base de dados de registo do centro de neurodesenvolvimento, de outubro de 2010 a dezembro de 2011, encontravam-se codificadas com diagnóstico de perturbação do desenvolvimento intelectual ou atraso global de desenvolvimento 168 crianças. Após consulta dos processos clínicos, excluíram-se do estudo 28 crianças, 17 com diagnóstico de estado-limite do funcionamento cognitivo, sete por reformulação diagnóstica, três por convergência para a normalidade e uma por abandono após primeira consulta.

No estudo foram incluídas 140 crianças, das quais 62,9% (n = 88) eram do sexo masculino.

A referenciação para o centro de neurodesenvolvimento foi realizada principalmente pelo médico de família (16,4%; n = 23), neuropediatria (12,9%; n = 18), neonatologia (10,7%; n = 15), genética (8,6%; n = 12) e pela escola ou iniciativa dos pais (8,6%; n = 12). Os motivos de refe-

renciação incluíram suspeita de atraso global (37,9%; n = 53), atraso no desenvolvimento da linguagem (15%; n = 21), doença genética (13,6%; n = 19), recém-nascido de risco para perturbação do neurodesenvolvimento (10%; n = 14), dificuldades escolares (6,4%; n = 9), suspeita de perturbação do espectro do autismo (4,3%; n = 6), desatenção e/ou irrequietude (2,1%; n = 3).

A mediana da idade à data da primeira consulta foi de 3 anos (idade mínima 1 mês, idade máxima 10 anos).

Relativamente aos antecedentes familiares, destacaram-se as perturbações do neurodesenvolvimento presentes em 30,7% (n = 43) da amostra, nomeadamente a perturbação do desenvolvimento intelectual em 7,1% (n = 10) dos casos.

Na história pessoal foram mais prevalentes os antecedentes de prematuridade (21,4%; n = 30), doença genética (18,6%; n = 26) e doença neurometabólica (11,4%; n = 16). A investigação etiológica incluiu, consoante os casos:

- 1) Estudo genético em 67,1% (n = 94), tendo sido realizados cariótipo em 51,4% (n = 72), estudo molecular do X-frágil em 23,6% (n = 33), estudos FISH (*fluorescence in situ hybridization*) em 12,1% (n = 17), estudos MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*) em 5,7% (n = 8) e *array-CGH* (*comparative genomic hybridization*) em 5% (n = 7);
- 2) Estudo de doenças metabólicas em 24,3% (n = 34);
- 3) Exames de imagem em 65% (n = 91), tendo sido realizada tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) em 23,6% (n = 33) e ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) em 48,6% (n = 68);
- 4) EEG em 18,6% (n = 26);
- 5) Avaliação por otorrinolaringologia em 65% (n = 91) e por oftalmologia em 59,3% (n = 83).

Após a investigação diagnóstica realizada foi possível definir a etiologia em 44,3% (n = 62) dos casos, tratando-se de doença genética em 26,4% (n = 37) das crianças, neurológica em 10% (n = 14) e metabólica em 3,6% (n = 5). Em relação às causas genéticas, foram mais frequentes a trissomia 21 (n = 8), a síndrome de Prader-Willi (n = 5) e a síndrome de X-frágil (n = 4) (Tabela 1).

O nível intelectual foi avaliado por testes psicométricos padronizados em 109 crianças; em 79 crianças foi aplicada a escala de desenvolvimento mental de Ruth Griffiths e em 30 crianças a WISC-III. O quociente intelectual médio foi de 51 (\pm 15).

A gravidade destas 109 crianças foi determinada de acordo com o QI em ligeira (50,5%; n = 55), moderada (29,4%; n = 32), grave (17,4%; n = 19) e profunda (2,7%; n = 3) (Fig. 1). Analisou-se a percentagem de casos com etiologia definida em cada um destes grupos de gravidade: 25,5% (n = 14) das 55 crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira, 31,3% (n = 10) das 32 crianças com perturbação moderada, 78,9% (n

Tabela 1. Casos de perturbação do desenvolvimento intelectual e atraso global do desenvolvimento com etiologia definida (n = 62)

Causas	n
Genéticas	37 (26,4%)
Trissomia 21	8
Síndrome de Prader-Willi	5
Síndrome de X-frágil	4
Síndrome de Angelman	2
Cromossomopatia X	2
Síndrome de Williams	1
Síndrome de Costello	1
Síndrome de DiGeorge	1
Síndrome de Klinefelter	1
Síndrome WAGR	1
Síndrome de Peters-plus	1
Síndrome de Noonan	1
Síndrome de Kabuki	1
Esclerose tuberosa	1
Trissomia 18	1
Mutação ligada ao X (RAB39B, Xq28)	1
Duplicação do braço logo do cromossoma 15	1
Duplicação 19p13.3	1
Duplicação 22q11.2	1
Não especificadas	2
Neurológicas	14 (10,0%)
Encefalopatia epiléptica	4
Encefalopatia hipóxico-isquémica	3
Leucomalácia quística	2
Hidrocefalia	1
Síndrome de Rasmussen	1
Disgenésia cerebral	1
Hemorragias intraventriculares	1
Encefalopatia de etiologia não especificada	1
Metabólicas	5 (3,6%)
Défice de cobalamina	2
Acidúria glutárica	1
Acidúria propiónica	1
Doença de Hunter	1
Outras	6 (4,3%)
Embriopatia por valproato	2
Prematuridade	1
Sífilis congénita	1
Meningite com empiema	1
Maus tratos	1

= 15) das 19 crianças com perturbação grave e 66,7% (n = 2) das três crianças com perturbação profunda (Fig. 2). Constatou-se que a identificação da causa aumentou com a gravidade da situação, sendo mais provável nos casos graves e profundos.

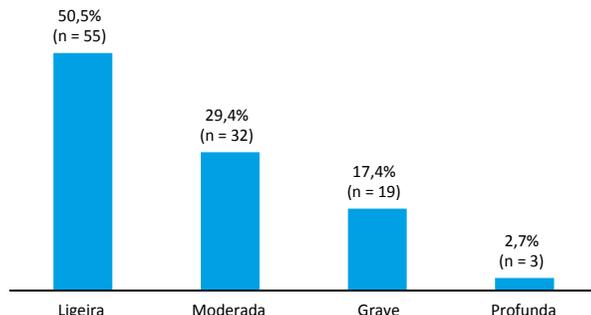


Figura 1. Distribuição dos casos de perturbação do desenvolvimento intelectual de acordo com a gravidade (n = 109).

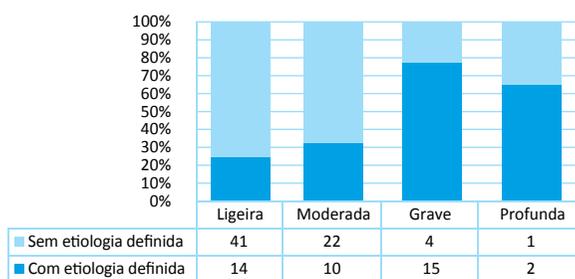


Figura 2. Número de casos com etiologia definida de acordo com a gravidade da perturbação do desenvolvimento intelectual (n = 109).

Foram considerados três grupos etários à data da primeira consulta e foi feita a análise da gravidade em cada um destes grupos. Verificou-se que à medida que a idade na primeira consulta aumentava, maior era a percentagem de casos ligeiros, diminuindo os casos de maior gravidade (Fig. 3).

Foi identificada pelo menos uma comorbilidade em 68,6% (n = 96) das crianças, destacando-se pela sua frequência a perturbação de défice de atenção / hiperatividade (57,9%; n = 81), a perturbação do espectro do autismo (24,3%; n = 34) e a perturbação da linguagem (10,7%; n = 15) (Fig. 4).

Foi instituída terapêutica farmacológica em mais de metade das crianças (62,1%; n = 87), com metilfenidato em 50,7% (n = 71) da amostra e risperidona em 21,4% (n = 30) dos casos.

Nesta amostra, à data do estudo, a maioria das crianças (94,3%; n = 132) encontrava-se integrada em escolas de ensino regular, sendo que 81,4% (n = 114) estavam abrangidas pelo Decreto-Lei 3/2008; uma minoria (5,7%; n = 8) frequentava escolas de ensino especial.

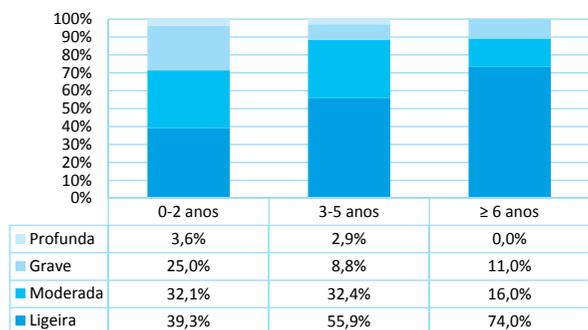


Figura 3. Distribuição da gravidade do quociente de inteligência na última avaliação de acordo com a idade na primeira consulta (n = 109).

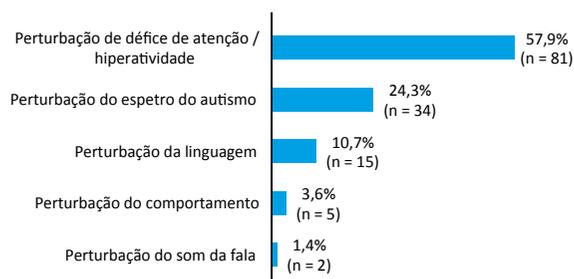


Figura 4. Prevalência de comorbilidades nas crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual ou atraso global do desenvolvimento (n = 140).

Discussão

Neste trabalho, a maior proporção de crianças do sexo masculino com perturbação do desenvolvimento intelectual ou atraso global do desenvolvimento está de acordo com o referido pelo DSM-5 (1,7:1 na presente amostra *versus* 1,6:1).¹

A mediana da idade de 3 anos na primeira consulta poderá estar relacionada com a repercussão desta perturbação na área da linguagem, sendo este muitas vezes o primeiro sinal de alerta.⁴ Esta hipótese é corroborada pelos motivos de referência, sendo o atraso de desenvolvimento da linguagem o segundo principal motivo de referência nesta amostra. Sabe-se que crianças com um desenvolvimento psicomotor adequado adquirem os componentes básicos da linguagem por volta dos 3-4 anos. No entanto, crianças da mesma idade com perturbação do desenvolvimento intelectual poderão estar numa fase muito inicial da aprendizagem da linguagem, não ter uma compreensão verbal adequada e ter adquirido apenas algumas palavras.¹⁴ De facto, o desenvolvimento da linguagem é um bom indicador do desenvolvimento das capacidades cognitivas, pelo que, na ausência de compromisso das funções auditivas, um atraso na linguagem deve sempre levantar a suspeita de perturbação do desenvolvimento intelectual, para além de outras perturbações do neurodesenvolvimento.¹¹

A idade máxima de 10 anos na primeira consulta pode ser explicada pela maioria dos casos serem perturbações do desenvolvimento intelectual ligeiras. Ao contrário dos casos graves, geralmente detetados antes dos 2 anos de idade, os casos ligeiros podem ser diagnosticados apenas em idade escolar, face às exigências académicas.^{3,11} Os dados desta casuística corroboram as afirmações anteriores. De facto, nesta amostra, verificou-se uma maior percentagem de casos graves nas crianças com idade igual ou inferior a 2 anos à data da primeira consulta e uma maior percentagem de casos ligeiros nas crianças com idade igual ou superior a 6 anos. No entanto, a idade tardia à data da primeira consulta também deve ser encarada como uma chamada de atenção para a necessidade de realizar uma avaliação do neurodesenvolvimento pelo menos em algumas idades selecionadas nas consultas de saúde infantil, sendo imprescindível a formação dos profissionais de saúde nesta área, no sentido de detetar e referenciar atempadamente desvios da normalidade.

A perturbação do desenvolvimento intelectual é mais frequente em famílias com um funcionamento cognitivo e níveis educacional e socioeconómico mais baixos.^{4,8} De facto, sabe-se que o desenvolvimento intelectual também é influenciado pelo meio familiar e cultural¹⁵ e a prevalência da perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira varia de acordo com fatores ambientais, como o nível educacional materno, a acessibilidade à educação e aos cuidados de saúde.⁸ Assim sendo, não é surpreendente a presença de história familiar de perturbação do neurodesenvolvimento em 30,7% da amostra (7,1% com diagnóstico de perturbação do desenvolvimento intelectual). Estes dados sugerem a importância e a influência da interação de fatores genéticos e ambientais na patogenia da perturbação do desenvolvimento intelectual. Por um lado, estas crianças podem ter uma predisposição genética para um desenvolvimento intelectual abaixo da média e, por outro lado, se expostas a um meio pobre em estímulos, dificilmente atingem o seu potencial máximo de desenvolvimento.¹⁵ Estes resultados vêm reforçar a importância da valorização do meio familiar e cultural da criança.

Quando analisados os antecedentes pessoais, verificou-se uma elevada prevalência de prematuridade, semelhante ao descrito noutros trabalhos,¹⁶ dados que apoiam a prematuridade como fator de risco para o desenvolvimento desta perturbação. De facto, a relação entre prematuridade e perturbação do desenvolvimento intelectual está bem estabelecida. Segundo alguns estudos, o risco é maior para idades gestacionais menores e, de acordo com a literatura, o atraso global afeta 4,2% dos recém-nascidos de termo e 37,5% dos prematuros de 24-25 semanas de idade gestacional.¹⁵

Nesta amostra, tal como descrito na literatura, foi possível determinar a etiologia em quase metade das crianças (44,3% vs 30-50%).⁵ No entanto, a percentagem de casos atribuíveis a causas genéticas foi relativamente superior aos dados apresentados em estudos prévios (26,4% na presente amostra *versus* 4-10%).⁵ Noutros trabalhos foi identificada uma causa genética em 11,9% dos casos⁹ e 16,8% dos casos foram atribuídos a doenças cromossómicas.¹⁶ Esta diferença pode ser explicada por se tratar de uma amostra de um hospital terciário, onde são seguidas muitas crianças com doença genética referenciadas especificamente por um serviço de genética ou pelo acesso privilegiado destes doentes a uma avaliação realizada por um geneticista após a consulta de neurodesenvolvimento.

Em relação às causas genéticas, destacaram-se a trissomia 21, a síndrome de Prader-Willi e a síndrome de X-frágil. Esta foi a causa identificada em 4,5% das crianças do sexo masculino, semelhante aos dados da literatura (responsável por 2-3% dos casos de perturbação do desenvolvimento intelectual no sexo masculino).^{2,6}

Neste trabalho, 10% dos casos foram atribuídos a doença neurológica; num outro estudo foram encontrados resultados semelhantes (13,1%).⁹

De acordo com a literatura, o estudo metabólico permite o diagnóstico em 1-2% dos casos.⁶ Neste trabalho, a etiologia atribuível a doença metabólica foi semelhante à descrita na literatura (3,6% vs 1-2%).⁶ A importância de identificar estes casos reside na possibilidade de instituição da terapêutica dirigida em alguns casos e no seu potencial de melhoria após o diagnóstico.²

Neste trabalho, verificou-se um maior número de casos graves a nível intelectual, comparativamente aos dados da literatura (17,4% vs 3-4%)⁸ e a outras casuísticas publicadas (9%).¹⁶ Sabe-se que os casos graves estão associados a doenças genéticas,⁶ o que está de acordo com a elevada percentagem de casos de etiologia genética desta amostra. Nas formas ligeiras, a etiologia permaneceu por esclarecer em cerca de 70% dos casos, tal como descrito na literatura. De facto, apesar da contribuição genética, que aumenta a suscetibilidade para a doença, sabe-se que os casos ligeiros são mais frequentemente de origem multifatorial.⁶ Nos grupos de maior gravidade, verificou-se uma maior percentagem de casos com etiologia definida, resultados semelhantes aos descritos por outros autores.¹⁶

A identificação de uma causa específica facultava informações sobre o prognóstico e eventuais comorbilidades. À exceção das doenças metabólicas, que são raras, para a maioria das causas de perturbação do desenvolvimento intelectual não existe tratamento específico. No entanto, no caso das doenças genéticas, a identificação da alteração genética envolvida pode ser útil para calcular o risco

de recorrência em gravidezes futuras, possibilitando aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal.^{2,9} Por outro lado, é do conhecimento dos autores, a necessidade que os pais expressam de obter respostas relativamente à causa da condição clínica dos seus filhos.

O *array*-CGH é o teste genético recomendado como primeira linha nos casos de perturbação do desenvolvimento intelectual de etiologia por esclarecer.² Esta técnica deteta microdeleções e microduplicações (também denominadas *copy number variations*, CNV), que se sabe poderem estar associadas a esta perturbação e que não são detetadas por outras técnicas^{5,6} e permite detetar a causa em 15-20% dos casos.² A sua utilização num outro estudo permitiu identificar a causa em 29,5% dos 71 casos em que foi solicitada.⁹ Na presente amostra foi solicitado em apenas sete casos, tendo sido estabelecida a etiologia num caso. Os autores consideram que os custos desta técnica condicionaram o seu uso mais criterioso nos anos a que reporta a casuística, o que explica a sua baixa utilização nesta amostra. Posteriormente a técnica generalizou-se e tornou-se menos dispendiosa, tendo contribuído para uma maior proporção de casos com diagnóstico etiológico definido. Os autores consideram que a realização do *array*-CGH em todas as crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual de etiologia a esclarecer poderia ter possibilitado a identificação da causa num maior número de crianças desta amostra. De facto, a elevada percentagem de casos cuja etiologia permanece por esclarecer parece refletir a inexistência de técnicas adequadas que permitam a sua deteção e não a ausência de uma causa.⁷ Mais recentemente, foi iniciado o uso de sequenciação do exoma, o que poderá contribuir para uma maior proporção de diagnósticos etiológicos.

A elevada percentagem de comorbilidade encontrada neste trabalho é próxima da referida por vários autores, 68,6% vs 66%¹⁶ e 30-70%.¹¹ Neste trabalho, as principais perturbações do neurodesenvolvimento associadas, tal como referido no DSM-5,¹ foram a perturbação de défice de atenção / hiperatividade e a perturbação do espectro do autismo. A elevada percentagem de crianças com perturbação de défice de atenção / hiperatividade nesta amostra está de acordo com a literatura (57,9% vs 50,9%), com repercussão no prognóstico e na intervenção a implementar.¹⁷ Num outro estudo, a prevalência da perturbação de défice de atenção / hiperatividade nas crianças com trissomia 21 atingiu 43,9%.¹⁸ Na presente amostra, o diagnóstico de perturbação de défice de atenção / hiperatividade foi estabelecido em 62,5% das crianças com trissomia 21.

Verificou-se que 24,3% das crianças cumpriam critérios de perturbação do espectro do autismo, resultados

semelhantes a outros relatos (28%).^{11,19}

O diagnóstico de perturbação da linguagem foi feito em 10,7% dos casos, valor muito inferior ao referido noutros trabalhos (71,3%).¹⁴ No entanto, esta diferença poderá estar relacionada com os critérios de diagnóstico de perturbação da linguagem usados nas duas amostras.

De acordo com a literatura, os psicoestimulantes são prescritos em 6-80% dos casos, dada a elevada prevalência de perturbação de défice de atenção / hiperatividade nas crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual.⁴ Neste estudo verificou-se que 50,7% das crianças encontravam-se sob terapêutica com metilfenidato. Verificou-se ainda que cerca de 94% das crianças estavam integradas em escolas de ensino regular, o que demonstra o esforço de inclusão escolar que tem sido feito no nosso país. Na realidade, o Decreto-Lei 3/2008 visa garantir a equidade educativa, promovendo a igualdade de oportunidades e proporcionando a estas crianças aprendizagens num meio inclusivo.¹²

O QUE ESTE ESTUDO TRAZ DE NOVO

- Caracteriza uma amostra de doentes com perturbação do desenvolvimento intelectual em seguimento num centro de neurodesenvolvimento. Tanto quanto é do conhecimento dos autores, existe apenas uma outra casuística referente a doentes portugueses publicada, pelo que o trabalho atual contribui para uma melhor caracterização da realidade nacional.
- A percentagem de casos de etiologia conhecida foi significativa nesta amostra, refletindo o esforço que tem sido feito para identificar uma causa.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Correspondência

Cátia Pereira
 catiamrpereira@gmail.com
 Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Avenida Professor Egas Moniz, 1649-035 Lisboa, Portugal

Recebido: 10/11/2016

Aceite: 26/04/2017

Referências

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Washington: APA Press; 2013.
2. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability (mental retardation) in children: Evaluation for a cause [consultado em 31 de julho de 2016]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
3. American Psychiatric Association. DSM-IV-TR: Manual de diagnóstico e estatística das perturbações mentais. 4^a ed. Lisboa: Climepsi Editores; 2000.
4. Zeldin AS. Intellectual disability [consultado em 31 de julho de 2016]. Disponível em: <http://emedicine.medscape.com/article/1180709-overview>
5. Lopes A, Correia C, Guardiano M, Dória S, Guimarães MJ. Déficit cognitivo: Até onde investigar? Acta Pediat Port 2011;42:225-7.
6. Oliveira R, Rodrigues F, Venâncio M, Saraiva JM, Fernandes B. Avaliação e investigação etiológica do atraso do desenvolvimento psicomotor / défice intelectual. Saúde Infant 2012;34:5-10.
7. Sebastian CS. Pediatric intellectual disability [consultado em 31 de julho de 2016]. Disponível em: <http://emedicine.medscape.com/article/289117-overview>
8. Pivalizza P. Intellectual disability (mental retardation) in children: Management, outcomes, and prevention [consultado em 31 de julho de 2016]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
9. López-Pisón J, García-Jiménez MC, Monge-Galindo L, Lafuente-Hidalgo M, Pérez-Delgado R, García-Oguiza A, et al. Our experience with the aetiological diagnosis of global developmental delay and intellectual disability: 2006-2010. Neurología 2014;29:402-7.
10. Guitart-Feliubadaló M, Brunet-Vega A, Villatoro-Gómez S, Baena-Díez N, Gabau-Vila E. Causas cromosómicas que originan el retraso mental: Alteraciones cromosómicas diagnósticas en el paciente. Rev Neurol 2006; 42:S21-6.
11. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability (mental retardation) in children: Definition, diagnosis, and assessment of needs [consultado em 31 de julho de 2016]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
12. Decreto-Lei n.º 3/2008, Diário da República. 1.ª série, N.º 4, 7 de janeiro de 2008. Apoios especializados a prestar na educação pré-escolar e nos ensinos básico e secundário dos setores público, particular e cooperativo.
13. Decreto-Lei n.º 281/2009. Diário da República. 1.ª série, N.º 193, 6 de outubro de 2009. Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância.
14. Memišević H, Selmir H. Speech and language disorders in children with intellectual disability in Bosnia and Herzegovina.

Coll Antropol 2015;39:27-31.

15. Weis RJ. Intellectual disability and developmental disorders in children. In: Introduction to abnormal child and adolescent psychology. 2nd ed. London: SAGE; 2014. p.88-126.

16. Amaral R, Pinto M, Pimentel MJ, Martins M, Vale MC. Deficiência mental: Casuística da unidade de desenvolvimento do Hospital de Dona Estefânia. Acta Med Port 2010;23:993-1000.

17. Neece CL, Baker BL, Blacher J, Crnic KA. Attention-deficit / hyperactivity disorder among children with and without intel-

lectual disability: An examination across time. J Intellect Disabil Res 2011;55:623-35.

18. Ekstein S, Glick B, Weill M, Kay B, Berger I. Down syndrome and attention-deficit / hyperactivity disorder (ADHD). J Child Neurol 2011;26:1290-5.

19. Bryson SE, Bradley EA, Thompson A, Wainwright A. Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. Can J Psychiatry 2008;53:449- 59.