

## Deficiência Mental – Protocolo para a Definição da Etiologia Orgânica

MÁRCIA QUARESMA, LEONOR SASSETTI, MARIA DE LOURDES RODRIGUES

*Consulta de Pediatria Geral  
Serviço de Pediatria – Hospital de Santa Maria*

### Resumo

Os autores (AA) apresentam um protocolo para a definição da etiologia orgânica da Deficiência mental (DM). Perante suspeita de DM, a avaliação do desenvolvimento torna-se imperativa para a confirmação do diagnóstico e para consequente planificação do processo de intervenção. Após a confirmação do diagnóstico, tenta-se definir a etiologia orgânica. De acordo com os achados clínicos, programa-se, de forma escalonada, a investigação, que pode incluir o rastreio de doenças metabólicas ou de infecções do grupo TORCH, a avaliação neurológica ou genética. Se após uma abordagem cuidada e extensa a etiologia orgânica da DM permanecer desconhecida, os AA propõem a realização de algumas investigações, nomeadamente a pesquisa de X Frágil, a realização de tomografia axial computadorizada crânio-encefálica, ou mesmo de ressonância magnética, e realização de cromatografia dos aminoácidos e dos ácidos orgânicos.

**Palavras-chave:** Deficiência mental, etiologia, criança.

### Summary

The authors present a protocol they create to define the organic etiology of mental deficiency. First, it's important to confirm the suspicious of mental deficiency by making the developmental screening. After the confirmation, it's important to look for the etiologic process. According to the clinical picture, they programme the investigation, which can include metabolic, infectious, neurologic or genetic examinations. In idiopathic mental deficiency, it's important to perform some investigations, which include computed tomography scans of the brain (or even magnetic resonance imaging), fragile X test, amino acids cromathography and organic acids cromathography.

**Key-words:** Mental deficiency, etiology, child.

### Introdução

De acordo com a definição clássica proposta pela American Association on Mental Deficiency (AAMD) e baseada em parâmetros psicométricos, DM caracteriza-se por um défice cognitivo geral, definido por Quociente de Inteligência (Q.I. = Idade Mental / Idade cronológica X 100) inferior a 2 desvios padrões abaixo da média, associado a uma dificuldade na capacidade de adaptação, com início antes dos 18 anos de idade. Esta entidade é ainda subclassificada em 4 categorias de acordo com a sua gravidade: DM ligeira (DML, Q.I. entre 50 e 69), DM moderada (DMM, Q.I. entre 35 e 49), DM grave (DMG, Q.I. 20 e 34) e DM profunda (DMP, Q.I. inferior a 20) <sup>(1, 2, 3)</sup>.

Recentemente, a AAMD propôs uma definição baseada, essencialmente, na avaliação do comportamento adaptativo e, consequentemente, na definição do tipo e da qualidade dos apoios/ajudas preconizados, segundo 4 grupos: necessidade de apoios/ajudas intermitente, necessidade de apoios/ajudas limitada, necessidade de apoio/ajudas extensa e necessidade de apoios/ajudas permanente, intensa e em todas as circunstâncias e ambientes <sup>(1-3)</sup>.

Esta última classificação ao enfatizar o desempenho comunitário, torna-se mais funcional e voltada para os aspectos terapêuticos, uma vez que o comportamento adaptativo tem maior probabilidade de melhorar com esforços terapêuticos do que o Q.I., que tende a permanecer mais estável <sup>(5)</sup>. É também mais flexível, ao permitir incluir na categoria de DM indivíduos com Q.I. superior a 70 que apresentam um comportamento adaptativo deficiente, ou excluir indivíduos com Q.I. inferior a 70 mas sem incapacidade significativa do comportamento adaptativo <sup>(1, 2, 6)</sup>.

A etiologia da DM permanece, em muitos casos, desconhecida, mesmo após um estudo cuidadoso e extenso, apesar de se ter assistido, nos últimos anos, a uma mudança radical no que diz respeito à definição, ao diagnóstico e ao tratamento <sup>(6-8)</sup>. Com efeito, uma variedade de problemas pré-concepcionais, pré-, peri e pós-natais, actuando de forma isolada ou em conjunto, podem desempenhar um papel determinante na etiologia do processo (Figura 1).

Devido à elevada prevalência de DM (cerca de 3% da população pediátrica <sup>(2, 3, 5, 9)</sup>, a Consulta de Pediatria Geral elaborou um protocolo de definição da etiologia orgânica da entidade, onde é enfatizada a importância da História Clínica. Efectivamente, se a anamnese e o exame objectivo são fundamentais na investigação de qualquer patologia, tornam-se obrigatórios no caso da DM, devido ao elevado número de patologias de base que concorrem no diagnóstico diferencial.

<b>Etiologia da DM</b>
<p><b>Alteração pré-concepção</b>            Anomalia de um gene (erros metabólicos, doenças neurocutâneas, ...)            Anomalias cromossômicas (translocações, X-frágil, ...)            Síndromas familiares poligénicas</p>
<p><b>Disrupção embrionária precoce</b>            Alterações cromossômicas (trisomias, mosaicos, ...)            Infecções (TORCH, HIV, ...)            Teratogénicos (álcool, radiação, ...)            Disfunção placentária            Malformações congénitas do SNC</p>
<p><b>Agressão cerebral pré- e/ou perinatais</b>            Infecções (TORCH, HIV, ...)            Toxinas (álcool, cocaína, chumbo, fenilcetonúria materna, ...)            Insuficiência placentária / malnutrição intrauterina            Prematuridade            Lesão hipóxico-isquémica            Hemorragia intracraniana            Alterações metabólicas (hipoglicémia, hiperbilirrubinémia, ...)</p>
<p><b>Agressão pós-natal</b>            Infecções SNC            Traumatismo            Asfíxia            Doenças metabólicas (hipoglicémia, Hipernatrémia, ...)            Toxinas (chumbo, ...)            Hemorragia intracraniana            Malnutrição            Ambiente (privação de cuidados, de estimulação social, de linguística, ...)</p>
<p><b>Desconhecida</b></p>

FIG. 1 – DM – Etiologia da DM \*

\* Traduzido e modificado de Shonkoff JP: Mental Retardation. In: Behrman, RE, ed. Nelson Textbook of Pediatrics. W.B. Saunders Company. 1992: 94-98.

No entanto, mesmo após uma abordagem extensa e cuidadosa, cerca de 30-40% dos casos de DM permanece com etiologia desconhecida <sup>(6-8)</sup>.

## História Clínica

### A) Anamnese

Relativamente aos **antecedentes familiares**, saber se existe história de consanguinidade, um dado a favor de situações autossômicas recessivas. É ainda importante conhecer a idade dos pais, uma vez que idade materna avançada está relacionada com trissomias e idade paterna avançada com mutações <sup>(10)</sup>. São fundamentais o conhecimento do grau de inteligência, do nível sociocultural e da presença de hábitos alcoólicos.

Inquirir sobre a existência de DM, doenças heredofamiliares e de passado obstétrico significativo.

No que diz respeito aos **antecedentes pessoais**, conhecer a duração da gestação, o início dos primeiros movimentos fetais, a variação ponderal, a história alimentar, a exposição a teratogénicos (ex.: radiações, álcool, medicamentos, estupeficientes), a existência de intercorrências (ex.: diabetes, doen-

ças febris, infecção TORCH, toxemia) e o resultado dos exames complementares efectuados, particularmente das ecografias fetais.

Relativamente ao **período perinatal**, inquirir sobre o local e duração do trabalho de parto, a monitorização cardiotocográfica, o aspecto e quantidade do líquido amniótico (líquido amniótico meconial é indicador de sofrimento fetal, polidrâmnios associa-se a défices neurológicos), o tipo de parto e apresentação fetal (a apresentação pélvica frequentemente relaciona-se com doença neurológica <sup>(10)</sup>), o índice de Apgar, a somatometria, as características placentárias. Inquirir sobre a existência de intercorrências (ex.: hipoglicémia e hipóxia prolongadas, convulsão, hemorragia intracraniana, Kernicterus, meningite, sepsis), sendo de notar que os problemas perinatais podem constituir causa isolada de DM ou reflectirem problemas da morfogénese pré-natais.

Quanto ao **período pós-natal**, conhecer a progressão estaturoponderal e do perímetro cefálico, o desenvolvimento psicomotor bem como a existência de défices visuais ou auditivos que, por si só, condicionam dificuldades na interacção social. Dentro das causas mais frequentes de DM neste período, destacam-se as infecções do sistema nervoso central e os traumatismos cranio-encefálicos.

Interrogar sobre a existência de alterações psicoafectivas, nomeadamente agressividade, baixa auto-estima, baixa tolerância à frustração, comportamento estereotipado auto-estimulador e autolesivo, dependência e fraco controlo do impulso, passividade <sup>(6)</sup>.

É fundamental conhecer a **história social** do doente, nomeadamente saber com quem a criança pássa a maior parte do tempo e se é estimulada, conhecer o relacionamento entre os pais da criança, a relação mãe/filho, pai/filho, irmãos/criança, se frequenta o infantário, ama, escola especial ou normal, ou outra instituição.

Relativamente à DM, é ainda importante caracterizar se existe um atraso do desenvolvimento global ou parcial, se existe regressão (o que normalmente ensombra o prognóstico), conhecer a data de início da deficiência e os eventuais tratamentos realizados.

O conhecimento da data de início da deficiência é importante, uma vez que embora em muitos casos esta seja desconhecida (37% dos casos <sup>(10)</sup>), sabe-se que a precocidade do diagnóstico varia com a gravidade da DM – o diagnóstico de DM com défice cognitivo grave é em regra feito durante o 1.º ano de vida (bebé mole, dificuldade na sucção, actividade motora diminuída, espasticidade, resposta sensorial ausente ou diminuída, atraso nas etapas do desenvolvimento) e o diagnóstico de DM com défice cognitivo ligeiro é normalmente feito na idade pré-escolar ou escolar (insucesso escolar, problemas comportamentais ou de linguagem) <sup>(6, 9, 11, 12)</sup>.

### B) Exame Objectivo

O exame objectivo deve ser cuidadoso. Há que ter em mente que 1% e 0,05% das crianças normais apresentam dois e três achados dismórficos minor, respectivamente, sendo que muitas destas dismorfias são familiares ou aparecem com mais frequência em certos grupos étnicos <sup>(5)</sup>.

Após caracterização do aspecto geral da criança e dos dados da somatometria, observar atentamente a pele e seus anexos. A pele deve ser caracterizada quanto à elasticidade, espessura e existência de alterações neurocutâneas (ex.: manchas café com leite ou hipopigmentadas, adenomas sebáceos, hemangiomas), ou outras alterações. A origem embrionária comum entre a pele, seus anexos e o cérebro, explicam a grande frequência de alterações do tegumento nos doentes com DM.

Quanto ao cabelo, verificar o padrão da direcção do escalpe, uma vez que, sendo este determinado pela 10.<sup>a</sup>-16.<sup>a</sup> semana de gestação, as alterações a este nível constituem uma pista para o diagnóstico de alterações precoces da morfogénese cerebral <sup>(10)</sup>. É igualmente importante a caracterização da cor, quantidade, espessura e distribuição do cabelo.

Na cabeça, importa também caracterizar o crânio (configuração, fontanelas e suturas), a face (forma, maciço facial, distância nasolabial), os olhos (microftalmia, hipo/hipertelorismo, inclinação das fendas palpebrais), nariz (tamanho e forma da base e narinas), boca (lábios, língua, palato, gengivas e dentes) e a anatomia e implantação dos pavilhões auriculares.

Atender à forma e tamanho do pescoço, às alterações da configuração do tórax e dos mamilos, valorizar as alterações do aparelho cardiovascular, pesquisar a existência de organomegalias (no período neonatal pode ser indicativo de infecção congénita; o aparecimento tardio pode ser indicativo de doença do armazenamento) ou de outras alterações.

A observação atenta dos genitais pode dar informações preciosas no que diz respeito à etiologia da DM. Neste sentido, verificar existência de ambiguidade sexual, de criptorquidia, de micropénis, de microrquidismo (ex.: Prader-Willi), de macrorquidismo (ex.: X frágil), de alterações nos genitais femininos.

Caracterizar as extremidades, quanto à forma, dimensões, existência de alterações articulares. Nas mãos e nos pés, verificar a existência de clinodactilia (trissomias), de dedos pequenos e gordos (ex.: Prader-Willi), de prega palmar transversa (ex.: trisomia 21), ou de outras alterações.

Observar atentamente a coluna vertebral no sentido de detectar alterações como escoliose, presente, por exemplo, nas doenças que cursam com fraqueza muscular, ou cifose, presente, entre outras, na mucopolissacaridose.

No exame neurológico e na avaliação sumária do desenvolvimento, fundamentais na observação da criança com suspeita de DM, é obrigatório estar atento às alterações a nível da linguagem e do desenvolvimento motor, bem como à existência de sinais neurológicos focais ou ataxia, indicadores de doença neurológica subjacente.

### Suspeita e confirmação de DM

Perante suspeita de DM, a criança é encaminhada para a consulta de desenvolvimento, com vista à confirmação do diagnóstico e à elaboração de plano de intervenção.

Após confirmação do diagnóstico, um dos primeiros passos será o encaminhamento para as consultas de oftalmologia e de otorrinolaringologia, uma vez que os défices a este nível são frequentes, ocorrendo em mais de 25% dos casos, sendo particularmente frequentes os erros de refração e o estrabismo <sup>(2)</sup>.

O encaminhamento atempado para as consultas anteriormente referidas é crucial uma vez que permite o diagnóstico e tratamento precoces dos défices sensoriais. O diagnóstico precoce das alterações sensoriais pode fornecer pistas etiológicas, como por exemplo a presença de cataratas (galactosémia), glaucoma (mucopolissacaridose). Por outro lado, o tratamento precoce dos défices neuro-sensoriais proporciona o desenvolvimento das melhores condições possíveis para que estas crianças, que à partida apresentam uma limitação das suas capacidades, possam interagir da melhor forma possível com o meio.

### Investigação etiológica

Após confirmação diagnóstica, é programada e iniciada a investigação da etiologia orgânica. Os exames complementares e o eventual envio às consultas de subespecialidade deverão ser programados de forma escalonada, com base na história clínica <sup>(10-13)</sup>.

Existem aspectos clínicos que justificam a realização de certos exames complementares, como por exemplo serologia do grupo TORCH numa criança com história de hepatosplenomegália, icterícia e rash petequial neonatais, ou com défices sensoriais, microcefalia ou calcificações intracranianas.

O envio à consulta de neurologia infantil é justificado pela existência de regressão, convulsões, alteração da progressão do perímetro cefálico, alteração do tónus, ataxia, movimentos involuntários.

Determinados aspectos clínicos são mandatórios para a realização de avaliação metabólica orientada, como sendo a existência de hipoglicémia, de acidose e/ou cetose, de alterações neurológicas (hipotonia, convulsões), de dismorfias, de alterações oculares ou cutâneas, de organomegalias, particularmente se estas alterações ocorrerem após um intervalo de tempo livre.

Os casos com história familiar sugestiva são também referenciados à consulta de genética, bem como os quadros clínicos com passado obstétrico carregado, presença de teratogénicos, dismorfias, malformações congénitas ou anomalias dos genitais.

### DM de causa desconhecida

Se a etiologia orgânica da DM permanecer desconhecida após investigação extensa e racional, considera-se fundamental a realização dos seguintes exames complementares:

1 – Pesquisa de X frágil: o síndrome do X frágil constitui a causa mais frequente de DM herdada e a 2.<sup>a</sup> causa cromossómica mais frequente de DM <sup>(4-6, 8, 11)</sup>. Por outro lado, no síndrome do X frágil é relativamente frequente a ocorrência de DM na ausência de achados fenotípicos, nomeadamente em 20% das crianças do sexo masculino e 65% das crianças do sexo feminino portadoras de apenas 1 cromossoma X afectado <sup>(3, 5, 8, 13-17)</sup>.

2 – Cromatografia dos aminoácidos e ácidos orgânicos: embora as alterações metabólicas a este nível que cursam apenas com DM sejam relativamente raras, trata-se de um exame relativamente acessível e que pode diagnosticar um grupo de situações potencialmente curáveis.

3 – Tomografia axial computadorizada cranio-encefálica: o advento desta técnica possibilitou um grande avanço no conhecimento da morfologia do sistema nervoso central, permitindo a detecção de alterações morfológicas responsáveis pela DM em doentes previamente classificados como apresentando DM idiopática.

Permitiu ainda verificar que um grande número de indivíduos com DM idiopática apresenta alterações classificadas como «variantes do normal» (mega cisterna magna, hipoplasia do corpo caloso, persistência do cavum do septo pellucidum), de forma mais frequente do que a que ocorre na população em geral<sup>(13)</sup>.

No futuro, com o desenvolvimento e a acessibilidade das técnicas para o estudo da morfologia e fisiopatologia do sistema nervoso central, particularmente ressonância magnética, é provável que um grande número de crianças com DM idiopática apresente na realidade alterações disgenéticas impossíveis de diagnosticar com as técnicas actualmente acessíveis.

### Conclusão

A abordagem etiológica orgânica da DM deve ser feita de forma escalonada e sempre com sensatez, uma vez que uma variedade de factores pré-concepcionais, pré-, peri e pós-natais podem actuar isoladamente ou em conjunto na etiopatogenia do processo.

Em muitos casos, mesmo após abordagem extensa e racional, a etiologia orgânica da DM permanece desconhecida. Nestes casos, é importante realizar certos exames complementares de diagnóstico.

Na figura 2 encontra-se o organigrama que representa uma proposta para a definição da etiologia orgânica da DM.

A definição da etiologia orgânica da DM é o paradigma do trabalho de equipa na qual o pediatra geral tem o papel de coordenação e de gestão da informação fornecida pelas várias subespecialidades envolvidas.

A par da investigação etiológica há que orientar de imediato a criança para um programa de intervenção de modo a maximizar as suas capacidades e sempre numa perspectiva da sua integração social.

### Agradecimentos

Os autores agradecem reconhecidamente a colaboração prestada pelo Dr. Miguel Palha, pelas críticas e sugestões no âmbito da revisão do presente texto.

### BIBLIOGRAFIA

1. Palha M. Deficiências e mentalidades. In: Monografia Beecham. Controvérsias em pediatria 1995: 29-40.
2. Batshaw ML. Mental Retardation. *Ped Clin North Am* 1993; 3: 507-1.
3. Szymanski LS, Cricker AC. Mental Retardation. In: Kaplan HI, Sadock BJ eds. *Comprehensive Textbook of Psychiatry* / V. Baltimore: Williams & Wilkins 1989: 1728-71.
4. Feldman H, Bauer RE. Developmental – Behavioral Pediatrics. In: Zitelli BJ, Davis HW. *Atlas of Pediatric Physical Diagnosis*. Philadelphia: JB Lippincott Company 1992; 3: 1-3, 29.
5. Aase JM. Dysmorphic diagnosis for the pediatric practitioner. *Ped Clin North Am* 1992; 39: 135-56.
6. American Psychiatric Association: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV, ed 4)*. Washington, DC, American Psychiatric Association, 1994.
7. Green M. Mental Retardation. In: Bralow L ed. *Pediatric Diagnosis*. Philadelphia: WB Saunders Company 1992: 294-303.
8. Caviness VS Jr. Neurocutaneous Syndromes and Other Developmental Disorders of the Central Nervous System. In: Wilson JD, Braunwald, E, Isselbacher, KJ, Petersdorf, RG, Martin JB, Fauci, AS, Root, RK. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. New York: McGraw-Hill Inc. 1991; 2055-60.
9. Skonkoff JP. Mental Retardation. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan III VC. *Nelson Textbook of Pediatrics*. Philadelphia: WB Saunders Company 1992: 94-98.
10. Smith DW, Simons ER. Rational Diagnostic Evaluation of the Child with Mental Deficiency. *Am J Dis Child* 1975; 129: 1285-1290.
11. Palfrey JS, Singer JD, Walker DK, Butler, JA. Early Identification of Children's Special Needs: A Study in Five Metropolitan Communities. *J Pediatr* 1987; 111: 651-9.
12. Allen MC. The High-risk Infant. *Ped Clin North Am* 1993; 3: 479-90.
13. Schaefer GB, Bodensteiner JB. Evaluation of the child with idiopathic mental retardation. *Ped Clin North Am* 1992; 39: 929-43.
14. Hull C, Hagerman RJ. A study of the Physical, Behavioral, and Medical Phenotype, Including Anthropometric Measures, of Females with Fragile X Syndrome. *AJDC* 1993; 147: 1236-41.
15. Dunn DW, Epstein LG. Developmental Delay. In: Dunn DW, Epstein LG eds. *Decision Making in Child Neurology*. Philadelphia: BC Decker Inc. 1987: 2-9.
16. Steele MW. Genetics: Common Chromosomal Disorders. In: Zitelli BJ, Davis HW. *Atlas of Pediatric Physical Diagnosis*. Philadelphia: JB Lippincott Company 1992: 1.1-1.23.
17. Saraiva JM, Regateiro FJ, Santos AA. Síndrome de X frágil – avaliação de indivíduos afectados e de familiares. *Acta Pediatr Port* 1995; 1: 111-8.

*Correspondência:* Márcia de Souza Quaresma  
Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria  
Av. Prof. Egas Moniz  
1699 Lisboa Codex