

Etiologia e diagnóstico da deficiência mental

MARIA DA GRAÇA ANDRADA
MARIA DE LOURDES LEVY
MARIA DE JESUS FEIJÓO *

O atraso mental é um sintoma, e não uma entidade clínica bem definida, pelo que não nos é fácil descrever com clareza as múltiplas etiologias possíveis.

Segundo a Organização Mundial de Saúde, a deficiência mental é definida como «um desenvolvimento incompleto ou insuficiente das capacidades mentais». A criança com atraso mental manifesta sempre um atraso global em todos os aspectos do seu desenvolvimento.

Se nalguns casos existem características bem definidas, que logo desde o nascimento nos levam a prever a deficiência mental na criança (como por exemplo: microcefalia ou traços dismórficos características de determinado síndrome, ou cromossomopatia), numa grande maioria de casos trata-se de uma deficiência que se manifesta na evolução ao desenvolvimento da criança, sendo geralmente pouco evidente no primeiro ano de vida em que sobressaem as etapas do desenvolvimento sensorio-motor.

Nos casos de deficiência mental acentuada, pode haver desde os primeiros meses um

atraso evidente no desenvolvimento sensorio-motor, muitas vezes com hipotonia e manifestações aberrantes do comportamento, tais como: indiferença na reacção aos estímulos e estereotípias gestuais, que nos levam a fazer o diagnóstico numa fase precoce.

É, no entanto, muito importante a avaliação correcta e detalhada da criança em todos os aspectos do desenvolvimento (visão e motricidade fina, audição e linguagem, comportamento e adaptação social e motricidade global) e um exame neurológico, pois um atraso de desenvolvimento nas idades precoces pode ser secundário a um problema neurológico, como por exemplo uma paralisia cerebral, ou uma deficiência sensorial de visão ou audição que podem e devem ser detectadas, corrigidas e orientadas precocemente.

A deficiência mental aparece muitas vezes associada a outro tipo de deficiência e pode ser consequência desta, sendo, portanto, muito importante a avaliação da criança por uma equipa interdisciplinar apta a detectar os vários problemas do desenvolvimento da criança.

Na fase seguinte, em que a criança começa a desenvolver a linguagem, o atraso mental manifesta-se essencialmente por atraso na compreensão e expressão verbal, sendo importante o diagnóstico diferencial com outras perturbações que afectam a linguagem, nomeadamente,

* M. G. A., Neurologista, Directora do Centro de Paralisia Cerebral C. Gulbenkian, Lisboa; M. L. L., Professora de Pediatria na Faculdade de Medicina de Lisboa; M. J. F., Pediatra, Assistente de Genética na Faculdade de Ciências Médicas, Lisboa.

a surdez ou problemas específicos de comunicação, como, por exemplo, na paralisia cerebral com grave compromisso dos órgãos fonadores, ou uma afasia congénita e ainda um autismo ou problemas de carácter afectivo e social.

Pode existir um atraso de linguagem sem qualquer significado e muitas vezes dependente de características familiares. É importante não subestimar as queixas dos pais, quase sempre correctos na sua avaliação, mas também não precipitar um «rótulo» de atraso mental apenas porque há um atraso de linguagem.

A criança com atraso mental manifesta sempre uma lentidão na aquisição da independência nas actividades de vida diária: comer só, vestir-se e controlar os esfíncteres; mas estas etapas, estão também muito dependentes de factores psicoafectivos e sociais.

Nos casos de atraso mental ligeiro o diagnóstico só é feito nas idades pré-escolar ou escolar, quando a criança falha na psicomotricidade, no desenvolvimento perceptivo motor, na imaginação, na expressão gráfica e no jogo, à medida que vai havendo uma maior exigência nos processos de raciocínio abstracto.

Qualquer que seja a idade em que é detectado o atraso mental é muito importante a avaliação correcta da criança no seu contexto familiar, por uma equipa interdisciplinar, sócio-médico-psicopedagógica e terapêutica, a fim de:

1. Detectar as causas possíveis e fazer um diagnóstico correcto, o que implica, multinóptico complexos;
2. Avaliar cuidadosamente a criança nos vários aspectos do seu desenvolvimento e do seu ambiente sócio-familiar;
3. Estabelecer um programa de estimulação precoce e apoio familiar.

Só a partir de um diagnóstico correcto da situação e das suas possíveis causas, é possível esclarecer os pais e evitar-lhe sentimentos de culpa, dúvida e ansiedade, que são extremamente nefastos ao desenvolvimento da criança que, devido ao seu problema, necessita mais do que qualquer outra de grande apoio e estímulo.

Se ainda raramente existe tratamento específico, a prevenção é possível, mas só a partir de um exacto conhecimento das causas.

São relevantes os progressos registados neste campo quer nos cuidados obstétricos e na perinatologia, quer no aconselhamento genético e prevenção pré-natal, só possíveis a partir de um conhecimento exacto das causas da deficiência mental.

Todos sabemos que é difícil definir a inteligência e portanto também definir a deficiência mental e suas causas.

Trata-se de um processo complexo que compreende uma percepção com significado, uma memória selectiva e uma possibilidade de elaboração de resposta adequada, adaptada à situação e com iniciativa própria.

No desenvolvimento da inteligência influem múltiplos factores, genéticos e ambientais, que podem estar muitas vezes relacionados e interdependentes e, portanto, ao analisarmos as causas da deficiência mental, temos que ter presente este complexo mecanismo. Temos também que ter presente o facto da existência na população geral de variações no desenvolvimento da inteligência de acordo com uma distribuição normal, e que as causas de atraso mental podem ser diferentes de acordo com o grau da deficiência, sendo provavelmente os casos de deficiência mais ligeira, dependentes de uma possível combinação poligénica desfavorável e de factores ambientais adversos e os casos mais graves dependentes de factores mais específicos, como por exemplo uma anomalia cromosómica, um defeito génico específico, uma embriopatia ou fetopatia ou sequelas de lesões perinatais ou pós-natais.

As dificuldades inerentes ao processo dinâmico do desenvolvimento da inteligência e a falência da categorização dos níveis de inteligência através de um Q.I., processo falível, tornam extremamente difícil em muitos casos estabelecer nitidamente uma relação causa-efeito e definir, portanto, a etiologia da deficiência mental especificamente em cada caso, havendo ainda um grande número de crianças em que a etiologia é desconhecida.

O estudo das causas da deficiência mental vem de longa data.

Esquirol (1838) [citado por Zazzo (1971)], refere como causa de «idiotia» sobretudo causas locais e físicas: influências das águas e do ar, modo de vida da mãe, hereditariedade, dificuldade no parto, convulsões, infecções («febre cerebral» ou meningite).

Seguin (1846) [citado por Zazzo (1971)], dá também segundo este autor muito valor às causas orgânicas, lesões do sistema nervoso, resultantes de vários factores adversos tais como: comoções profundas durante a gravidez, abuso do álcool, pai idoso, etc.

Binet (1905), também segundo Zazzo (1971), dá menos valor à etiologia da deficiência mental embora considere que esta serve para guiar o prognóstico e tratamento.

Este autor desenvolveu sobretudo o estudo da deficiência mental sob o ponto de vista psicológico, que levará à classificação dos diferentes graus de inteligência. O maior conhecimento do neurodesenvolvimento e do estudo do comportamento do recém-nascido e do exame neurológico evolutivo [André Thomas, Yves Chesni e S. Saint-Anne Dargassies (1969), Prechtl (1964), Touwen (1976), A. Lefèvre (1980)], bem como da importância da avaliação do desenvolvimento [Gesell e Amatruda (1960), Illingworth (1971), Mary Sheridan (1975)] e simultaneamente os progressos registados nos estudos bioquímicos e genéticos — vieram dar ênfase à importância da etiologia da deficiência mental tendo em vista sobretudo os aspectos preventivos, já que a data a correcção do defeito específico da deficiência mental é apenas possível num número muito restrito de casos.

Parece-nos útil dar uma ideia das etiologias possíveis e sua frequência de acordo com dados estatísticos.

Assim, num estudo de 2.000 crianças observadas no Departamento de avaliação do desenvolvimento do Children's Hospital Medical Center de Boston referido por Allen Croker (citado por Barlow, 1978) encontraram-se as seguintes etiologias:

1. Causa hereditária (erros inatos de metabolismo, fatomatoses, etiologia familiar — 3 %;
2. Alterações precoces do desenvolvimento embrionário (anomalias cromossómicas esporádicas, anomalias congénitas múltiplas e infecção pré-natal) — 33 %;
3. Morbilidade perinatal — 12 %;
4. Doenças adquiridas na infância — 4 %;
5. Factores psicossociais (privação psicossocial, psicoses e autismo) — 19 %;
6. Causa desconhecida — 28 %.

Hageberg (1979) num estudo epidemiológico exaustivo das causas de deficiência na criança no distrito de Uppsala (Suécia) de 1959 a 1970, refere como causas de deficiência mental grave as seguintes:

- Anomalias cromossómicas — 36 %;
- Causas genéticas — 7 %;
- Causas pré-natais adquiridas — 10 %;
- Causas pré-natais desconhecidas — 20 %;
- Causas perinatais — 10 %;
- Causas post-natais — 3 %;
- Psicose infantil — 3 %;
- Etiologia desconhecida — 11 %.

As diferenças encontradas nos vários estudos epidemiológicos dependem não só da possibilidade de utilização de técnicas mais diferenciadas, tais como estudos cromossómicos com bandas, T.A.C.¹, estudos metabólicos, etc., como também das condições socio-económicas do país e do grau de deficiência mental considerado na população estudada.

Entre nós, existem muito poucos dados estatísticos, sobre a etiologia da deficiência mental e os dados não são por vezes relevantes dadas as dificuldades de esclarecimento da etiologia da deficiência mental no nosso país.

Num estudo recente de uma equipa interdisciplinar do COOMP (Bairrão *et al.* 1979) num grupo de 50 crianças de uma Instituição para deficientes mentais de grau médio verifi-

¹ T.A.C.: Tomografia axial computadorizada.

caram-se os seguintes dados referentes a uma possível etiologia: das 50 crianças estudadas foram encontrados factores de risco em relação à debilidade mental apenas em 37 casos, sendo a incidência dos factores de risco nestes casos a seguinte:

- Factores hereditários em 30 % dos casos;
- Factores pré-natais em 24 % dos casos;
- Factores périnatais em 38 % dos casos;
- Factores post-natais em 28 % dos casos;
- Factores do ambiente (psicoafectivos) em 10 % dos casos.

Em muitos casos havia interacção de factores.

Num estudo epidemiológico da deficiência mental feito por Maia (1968) em 57 casos considerados como débeis mentais (Q.I. < 70) e correspondentes a 6,14 % do total da população escolar estudada, verificam-se os seguintes dados com interesse em relação à etiologia:

1. Distribuição por sexos: Masculino — 30, Feminino — 27;
2. Alterações de gestação, 8 casos (1 gestose, 3 com albuminúria, 2 com anemia, 1 com hemorragias ante-parto por placenta prévia e 1 ameaça de aborto ao 6.º mês da gravidez);
3. Alterações do parto, 15 casos (1 cesariana, 12 com flagelação e 2 com parto demorado);
4. Factores socio-ambientais — maior incidência dos factores ambientais desfavoráveis nos 57 casos de debilidade em comparação com os restantes.

Assim nos 57 débeis havia prevalência das classes profissionais mais baixas — operários e pescadores. Em relação às condições de habitação em todos os casos com Q.I. < 50 havia superpovoamento com 3 pessoas por divisão.

O autor refere também nesse estudo uma maior incidência de perturbação do ambiente familiar nos débeis do que nos não débeis.

Em 7 casos com Q.I. inferior a 45 encontraram-se sinais evidentes de lesão orgânica.

Foram frequentemente encontrados, nos casos de debilidade, sinais de malnutrição e carencia vitamínica e história de gastroenterites, frequentes na infância.

Não houve nos casos estudados história de quadros meningo-encefálicos ou episódios comiciais.

Não é portanto fácil em muitos casos estabelecer claramente a etiologia da deficiência mental e, assim, consideramos essencial para uma abordagem correcta do problema uma história clínica e uma observação cuidadosa e os exames complementares necessários.

Das várias classificações da etiologia da deficiência mental referidas na literatura (Holt, 1977), nenhuma nos satisfaz completamente e vamos portanto adoptar a seguinte:

1. Causas ambientais
 - a) Biológica — Pré-natais
Peri-natais
Post-natais
 - b) Psicosociais e afectivas
2. Causas genéticas
 - a) Génicas
 - b) Cromossómicas
3. Causa desconhecida ou mixta

Esta divisão é um pouco artificial e muitas vezes não é possível uma separação nítida dos factores etiológicos que numa grande maioria dos casos se associam.

A abordagem de uma criança com deficiência mental, com vista a um possível diagnóstico etiológico, diagnóstico esse que poderá vir a permitir um tratamento específico, é uma tarefa que exige uma metodologia apropriada e um extremo rigor, só eles capazes de pôr em evidência as situações de vária ordem (traumática, metabólica, infecciosa, ou outra) que possam estar na base de um caso concreto de deficiência mental. Só a abordagem sistemática, seguindo protocolos bem estruturados, irá permitir jogar com as possíveis hipóteses de diagnóstico em causa, para cada caso, e, se elas são por vezes facilmente confirmadas, casos há em que apesar de todos os esforços e do recurso

a grande número de meios auxiliares de diagnóstico, o diagnóstico causal é impossível e teremos que temporária ou definitivamente concluir que estamos em face de uma deficiência mental de causa desconhecida, o que, como já vimos, acontece num elevado número de casos.

Pensamos que uma abordagem correcta de uma criança com deficiência mental poderia incluir as alíneas que constam do quadro I, que sem ser exaustivo permite incluir todas as hipóteses para as quais será indispensável obter uma resposta indispensável com vista a um diagnóstico.

Assim, a história familiar, bem colhida, incluindo informações gerais tais como nível socio-económico e cultural dos pais, hábitos de vida e higiene, consumo de tabaco, álcool ou drogas, e sobretudo inquirindo sobre a possível existência nos pais e outros familiares de doenças mentais ou outras de carácter familiar, que de qualquer modo possam ter um interesse actual. A existência ou não de consanguinidade é também um ponto a valorizar. É aconselhável procurar, em cada caso, construir uma árvore genealógica o mais pormenorizada possível.

QUADRO I

História familiar (consanguinidade, doenças neurológicas);

História pregressa: gravidez, parto, período perinatal, doenças anteriores, história do desenvolvimento.

Exame geral.

Avaliação do desenvolvimento.

Exame neurológico.

Quanto à história pregressa da criança, ela deve incluir a história da gravidez, parto e período perinatal. Assim, «tudo» o que aconteceu durante a gravidez deve ser valorizado, modo de vida da mãe, profissão, alimentação, drogas que eventualmente tenha tomado, RX, tabaco, hábitos alcoólicos, doenças que se tenham manifestado durante a gravidez, agudas ou crónicas. Qual o tipo de vigilância a que

foi submetida? Houve hipertensão? Diabetes? Infecções? Qual o grupo sanguíneo?

As condições em que decorreu o parto, local, e possível recurso ao Boletim de Saúde ou nota da Maternidade onde foi assistida são dados particularmente úteis. Informações sobre o estado da criança ao nascer (incluindo índice de Apgar) e nos primeiros dias após o nascimento, são também de grande importância. Houve anoxia? Cianose mais ou menos duradoura? Hipoglicémia? Manobras de reanimação? Icterícias ou outros dados a valorizar? Como é óbvio o interrogatório, embora sistemático em cada caso, deve ser orientado de acordo com os sintomas presentes e valorizado também de acordo com a sua importância relativa.

Em cada caso será extremamente útil um interrogatório minucioso sobre o desenvolvimento da criança até à data da primeira observação, que deve insistir sobre parâmetros extremamente simples tais como: idade em que a criança foi capaz de segurar a cabeça de se sentar, de se voltar, gatinhar ou eventualmente andar, esboçou o primeiro sorriso, balbuciou as primeiras sílabas ou construir as primeiras frases, dados que geralmente as mães sabem bem referir.

A essas informações obtidas pelo interrogatório, seguir-se-á uma correcta avaliação do seu desenvolvimento somático, passo indispensável em qualquer exame em idade pediátrica, e que deve incluir a recolha do peso, altura, perímetro cefálico e sua interpretação segundo tabelas apropriadas (percentis).

A avaliação da criança do ponto de vista motor, sensorial, psíquico, afectivo e social segundo uma metodologia apropriada é aconselhável, pois só ela permitirá concluir da normalidade de uma dada criança e no caso negativo dar uma medida desse desvio (Sheridan, 1975).

O exame geral da criança deve incluir uma apreciação geral do seu comportamento (apático, agitado, movimentos anormais), postura (deitado, imobilizado, etc.). Seguir-se-á um exame sistemático de todos os órgãos e aparelhos que por si só pode levar a um diagnóstico.

Muitos casos de deficiência mental fazem parte de síndromas facilmente reconhecidos, tais como por exemplo o mongolismo; certos facies podem sugerir uma mucopolissacaridose, assim como uma criança de olhos azuis pode levar à suspeita de uma fenilcetonúria.

Depois de um exame geral correctamente feito, seguir-se-á um exame neurológico feito de acordo com a idade da criança que poderá dar algumas indicações úteis, embora por vezes, pelo menos na fase inicial de muitas doenças metabólicas, ele possa ser normal.

QUADRO II

-
- Estudos Bioquímicos (no sangue e urina).
— Cromatografia de: aminoácidos, açúcares, mucopolissacaridos, oligossacaridos.
- Estudos Enzimáticos — nos leucócitos, tecido hepático, pele, células do líquido amniótico, etc.
- Biopsia — pele, conjuntivite, fígado (exame em microscópio óptico e ultrastrutural com recurso a técnicas histoquímicas).
- Líquor — estudo citoquímico e imunológico.
- Fundo ocular — electroretinograma.
- Exames Radiológicos — Exame simples do crânio, coluna, bacia, mãos, etc.
- Cariotipo.
- E.E.G.
- Tomografia axial computadorizada (T.A.C.).
-

Embora nem todas as crianças com deficiência mental apresentem um atraso motor (admitte-se que 15-20 % das crianças profundamente deficientes têm um desenvolvimento motor normal) e que é facto e que nos primeiros anos de vida um atraso motor está frequentemente associado a uma deficiência mental, pelo que a avaliação do desenvolvimento motor é um bom teste de detecção de «handicap mental».

Feita a história e a observação seguir-se-á a tarefa delicada de escolher quais os meios auxiliares de diagnóstico que poderão levar a um diagnóstico de certeza.

No Quadro II estão enumerados alguns dos exames a que teremos de recorrer, para lá dos exames já considerados de rotina, tais como um hemograma, uma análise sumária de urina ou testes serológicos para a sífilis, toxoplasmose, rubéola, vírus citomagálico (Torch).

Não nos parece justificado aqui falar em pormenor de cada um destes exames. Todos são úteis, necessários e até indispensáveis; caberá ao clínico, em cada caso, escolher aqueles que melhor permitirão levar a um diagnóstico. São exames de vária ordem, como vemos, alguns muito especializados e que exigem laboratórios e técnicos altamente especializados, trabalhando em equipa, e com um objectivo comum.

REFERÊNCIAS

- BAIRRÃO, J.; FEIJÓO, M. J. (1979) — «Introdução ao estudo da debilidade mental», *Rev. do Des. da Criança*, 1, n.º 1.
- BAIRRÃO, J.; FEIJÓO, M. J.; FERREIRA, M.; FELGUEIRAS, M. I.; MACHADO, M.; PINTO, R. M. (1979) — *Contribuição ao estudo da etiologia da debilidade mental*, Cadernos Coomp, n.º 4.
- BARLOW, C. (1978) — *Mental retardation and related disorders*, F. A. Davis Comp. Philadelphia.
- GESELL, A.; AMATRUDA, C. (1960) — *Developmental Diagnosis*, Paul Hoeber, New York.
- HAGEBERG, B. (1979) — «Epidemiological and preventive aspects of cerebral paralysis and severe mental retardation in Sweden», *Eur. J. Pediatr.*, 130:71-78.
- HOLT, K. S. (1977) — *Developmental paediatrics*, Butterworths.
- ILLINGWORTH, R. S. (1971) — *Development of the infant and young child*, Livingstone.
- LEVÉVRE, A. (1980) — *Neurologia infantil* Servier, S. Paulo.
- MAIA, M. C. (1968) — «Deficiência mental: prospecção epidemiológica no concelho de Matosinhos», *Bol. Cl. Psic. da Fac. de Med. do Porto*, II, n.º 6.
- PRECHTL, H.; BEINTEMA, D. (1964) — «The neurological examination of the fullterm newborn infant», *Clinics Dev. Med.*, n.º 12, Wil. Heinem. Med. Books.
- SHERIDAN, M. (1975) — *Children's Development progress*, Nfer Publish. Company.
- THOMAS, A.; CHESNEY, Y.; SAINT-ANNE D'AR-GASSIES (1969) — *The neurological examination of the infant*, William Heinem. Med. Books.
- TOUWEN, B. (1976) — *Neurological development in infancy*, *Clin. Dev. Med.*, n.º 58, Wil. Heinem. Med. Books.
- ZZAZZO, R. (1971) — *Les débilités mentales*, Armand Colin, Paris.