



Dirección General de la Mujer  
CONSEJERÍA DE ASUNTOS SOCIALES

**Comunidad de Madrid**

*JORNADA FORMATIVA  
NO HAY TRATO CON EL MALTRATO*



**DISCAPACIDAD INTELECTUAL O  
DEL DESARROLLO. PRINCIPALES  
SÍNDROMES Y  
PARTICULARIDADES**

*21 DE MAYO DE 2019*

**CRISTINA RUIZ TAPIA**

Psicóloga General Sanitaria.

Especialista en Discapacidad Intelectual o del Desarrollo

# HOJA DE RUTA

- 1. CLAVES DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL O DEL DESARROLLO (DID)**
- 2. PRINCIPALES SÍNDROMES Y PARTICULARIDADES**
- 3. DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGERA E INTELIGENCIA LÍMITE**
- 4. TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO**
- 5. APOYOS Y CALIDAD DE VIDA**

# ¿DISCAPACIDAD?





**Comunidad de I**



**EXISTEN MUCHOS MITOS, PREJUICIOS E IDEAS  
ERRÓNEAS SOBRE LA DISCAPACIDAD**





# EVOLUCIÓN: DEFINICIÓN Y VISIÓN



La **discapacidad intelectual**, con el paso de los años, así como la evolución conceptual de la discapacidad, han sufrido cambios, desde conceptos peyorativos hasta la consideración de la **persona en primer lugar**, antes de cualquier limitación



# EVOLUCIÓN



PROBATORIALES  
26 de abril - 1969  
DIA DEL SUBNORMAL

**PERSONA CON...**

• Débil mental  
• Diferencia Demencia y

**ANORMAL**

**SUBNORMAL**

• Años 60' .CI.  
• HH.Cognitivas  
• Modelo medico  
• Servicios

• Años 70'  
• 18 años  
• CI+grados  
• Asociaciones

**DEFICIENTE**

**MINUSVÁLIDO PSIQUICO**

• Años 80'  
• Médico-social  
• Def-Disc-Min  
• Normalización+

**RETRASO MENTAL**

• Años 90'. M. Mixto  
• Edad, HH.AA.  
Apoyos, Adaptación social

• Década 00'  
• M. BioSocioPsic.  
• Inclusión Social  
• Apoyos y CDV

**DISCAPACIDAD INTELECTUAL**



# ENTONCES...

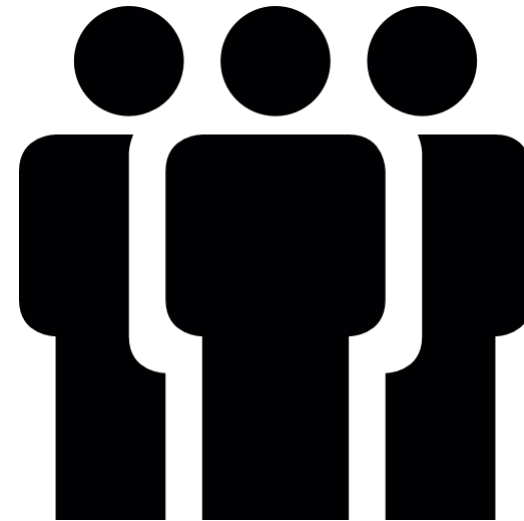
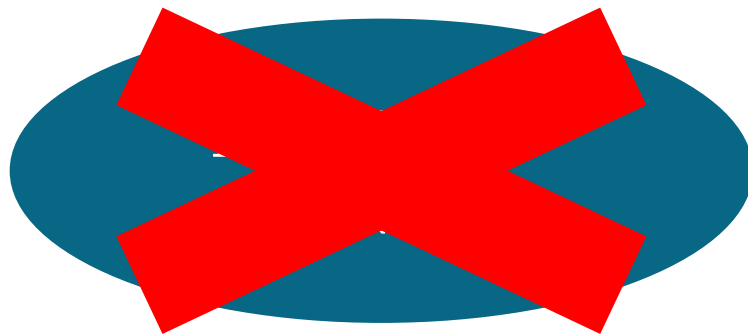
# ¿QUÉ ES LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL?



# DISCAPACIDAD INTELECTUAL AAIDD

(LUCKASSON Y COLS., 2002)

- Limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual
- Limitaciones en dos o más áreas de habilidades adaptativas
- Manifestado antes de los 18 años





# ¿HABILIDADES ADAPTATIVAS?

*Conjunto de habilidades **conceptuales, sociales y prácticas** aprendidas por las personas para **funcionar en su vida diaria***

**AUTODETERMINACION**

**CUIDADO PERSONAL**

**HABILIDADES LABORALES**

VIDA EN EL HOGAR

**HABILIDADES SOCIALES**

**SALUD Y SEGURIDAD**

**COMUNICACIÓN**

**USO DE LA COMUNIDAD**

**OCIO**

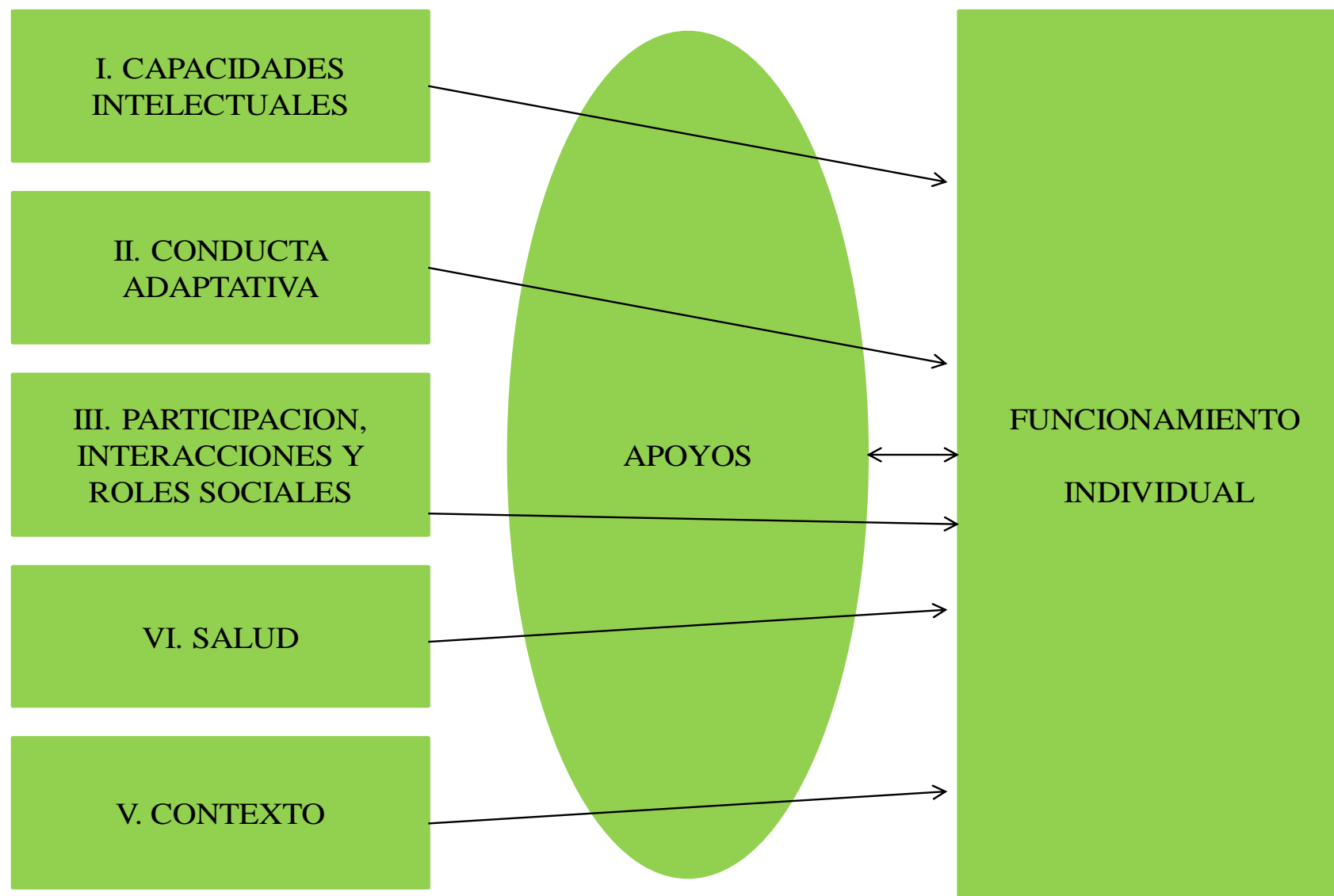
HABILIDADES ACADÉMICAS FUNCIONALES





¿QUÉ LE PASA AL DOCTOR MURPHY?





**MODELO TEÓRICO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL (Luckasson y cols., 2002)**



# DISCAPACIDAD INTELECTUAL AAIDD

(LUCKASSON Y COLS., 2010)

- *Manual de definición, clasificación y sistemas de apoyo* (AAIDD, 2010).
- Reafirma la **perspectiva socioecológica y multidimensional** del constructo de la DI.
- Ya **no** es un **rasgo invariable** de la persona.
- **Apoyos individualizados** mejoran el **funcionamiento individual** y la **calidad de vida**.
- Ajuste entre: **capacidades del individuo - estructura - expectativas del entorno personal y social del sujeto.**



# CAUSAS DE LA DID



## GENÉTICAS

Alteraciones en los genes heredadas de los padres, errores en la combinación genética u otros desórdenes genéticos



## CONGÉNITAS

Rasgos con los que nace un individuo que son adquiridos durante la gestación. Consumo de alcohol, drogas, mala nutrición, exposición a contaminantes ambientales o enfermedades como la Rubeola



## ADQUIRIDAS

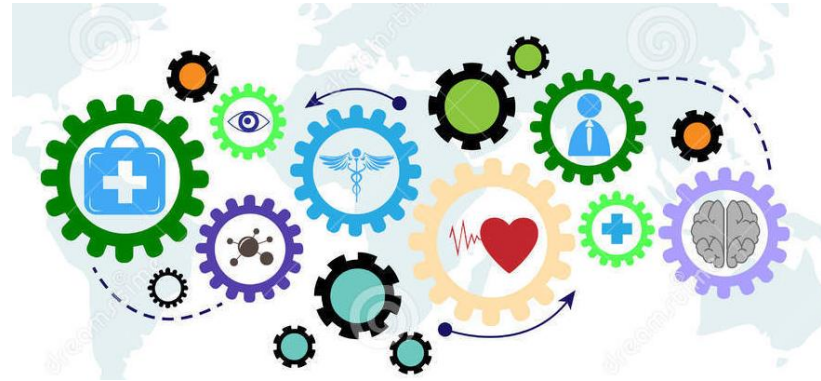
Ocasionadas por algún accidente o enfermedad después del nacimiento. Encefalitis o meningitis, accidentes, asfixia por inmersión y la exposición a toxinas como plomo y mercurio





# PRINCIPALES SÍNDROMES Y PARTICULARIDADES

# PRINCIPALES SÍNDROMES



✓ **SÍNDROME DE DOWN**

✓ **SÍNDROME X FRÁGIL**

✓ **SÍNDROME DE RETT**

✓ **SÍNDROME DE WILLIAMS**

✓ **SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

✓ **SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE**

✓ **SÍNDROME 5P MENOS**

✓ **SÍNDROME DE ANGELMAN**

✓ **SÍNDROME DE SOTOS**

✓ **SÍNDROME DE APERT**

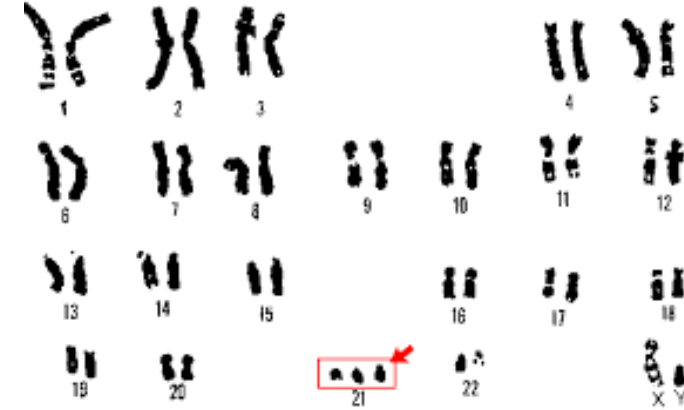
✓ **SÍNDROME DE ESCLEROSIS**

**TUBEROSA**





# SÍNDROME DE DOWN



## PRIMERA CAUSA GENÉTICA DE DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

- Trisomía en el **cromosoma 21**. Nacidos 2007\* 8,9/10.000.
- Discapacidad intelectual variable.
- Fenotipo característico desde la etapa, incluso, prenatal.
- El desequilibrio génico opera sobre órganos de forma independiente. Alteraciones más frecuentes corazón y S. Digestivo

### Detección y diagnóstico:

- A) *Primer y segundo trimestre.*
- B) *Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC).*
- C) *Amniocentesis.*







# SÍNDROME X-FRÁGIL

## PRIMERA CAUSA DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL DE ORIGEN HEREDITARIO

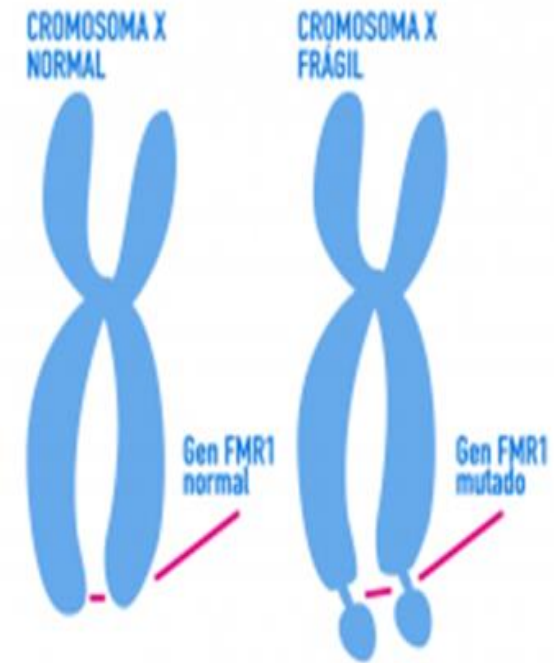


- Mutación **cromosoma X** (repetición FMR1).
- Puede provocar dificultades intelectuales que varían desde simples problemas de aprendizaje a discapacidad intelectual.
- Fenotipo clásico, pero NO se presenta siempre.
- Perfil cognitivo y conductual específico, hiperactividad y ansiedad social. 50% rasgos TEA.
- Sintomatología portadorxs: POF y FXTAS.

**Detección y diagnóstico:** Prenatal y preimplantacional.

**A) G. Molecular: QF-PCR sensibilidad al 98%**

**B) Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC).** No se busca SXF



**PORTADORXS**

**Mujeres 1/238**

**Varones 1/800**

**AFECTADXS**

**Varones 1/2500**

**Mujeres 1/4000**

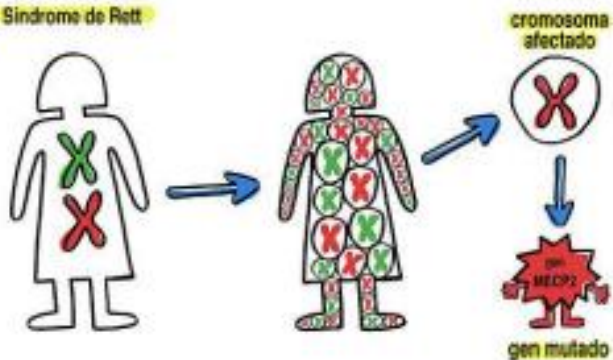


# SÍNDROME DE RETT

## PRIMERA CAUSA DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL EN MUJERES

- Alteración genes maestros en el **cromosoma X**.
- Enfermedad PF: 1 de cada 10/12.000 niñas nacidas. También puede afectar a hombres. 3000 personas en España.
- Se manifiesta entre los 6 y 18 meses. Trastorno del neurodesarrollo grave, neurodegenerativo.
- Discapacidad intelectual severa. Pluridiscapacidad: regresión funciones motóricas y lingüísticas. Crisis epilépticas, estereotipias, evitación contacto visual, etc.

Síndrome de Rett



### Detección y diagnóstico:

Diagnóstico diferencial TEA entre otros

Criterios diagnóstico de SR





# SÍNDROME DE WILLIAMS



- Mutación **cromosoma 7** (delección 7q 11.23).
- Enfermedad PF: afecta a 1 de cada 7.500 nacidos.
- Fenotipo facial característico.
- Discapacidad intelectual leve o moderada.
- Infancia: hipercalcemia y alteraciones endocrinas.
- Estenosis aórtica supraválvular.
- Asimetría:
  - Lenguaje, musicalidad, HH. Sociales (\*pragmática).
  - Psicomotricidad, integración visoespacial, hiperacusia, ansiedad.



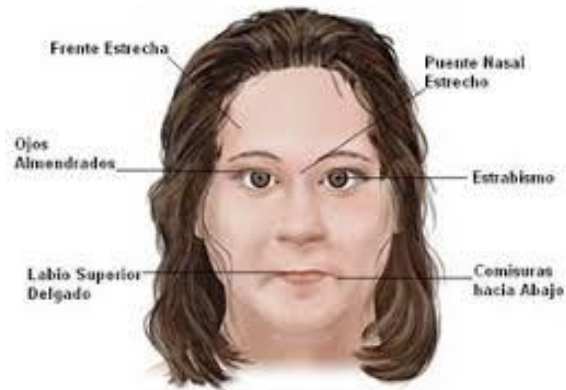
**Detección y diagnóstico:** Genética molecular: prueba FISH.



# SÍNDROME DE PRADER WILLI



- Mutación **cromosoma 15** (delección 15q11-q13). Cromosoma paterno 70%.
- Enfermedad PF: afecta a 1 de cada 25.000 nacidos.
- Discapacidad intelectual variable.
- Características clínicas:
  - Obesidad: entre los 6 meses y 6 años.
  - Hipotonía: severa en la época neonatal, conlleva infecciones respiratorias y problemas de alimentación.
  - Hipogonitalismo.
- Problemas de conducta y/o psiquiátricos a partir de la segunda infancia.



**Detección y diagnóstico:** Criterios clínicos confirmados mediante análisis, genética molecular. Técnicas de hibridación: PCR y FISH.

# SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

- Trastorno del desarrollo **hereditario con transmisión dominante** (**mutaciones espontáneas** pero genes causantes NIPBL, SMC1A y SMC3, pueden ser hereditarios).
- Prevalencia variable entre 1:62.000-1:45.000 nacimientos.
- Clínicamente se distinguen tres fenotipos: grave, moderado y leve según las mutaciones. Discapacidades variables.
- Fenotipo facial distintivo.
- Anomalías en extremidades superiores y desfase en el crecimiento y desarrollo psicomotor. Problemas digestivos.

## Detección y diagnóstico:

Prenatal: ecografía (buscando alteraciones morfológicas más comunes del síndrome y el retraso de crecimiento).

Postnatal: clínicos confirmados mediante análisis, genética molecular.



## SÍNDROME 5P MENOS (MAULLIDO DE GATO)



## SÍNDROME DE APERT



## SÍNDROME DE ANGELMAN



## SÍNDROME DE ESCLEROSIS TUBEROSA



## SÍNDROME DE SOTOS



# PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGERA E INTELIGENCIA LÍMITE


No presentan patrones de reconocimiento determinado pero sí la necesidad de apoyos puntuales o intermitentes a lo largo del ciclo vital



## PERSONAS CON INTELIGENCIA LÍMITE (IL)

- Son capaces de desarrollar procesos de vida, desenvolverse y comprender el mundo, con los **apoyos adecuados**.
- Cociente intelectual (CI) **entre 70 y 85**.
- **No** presentan **rasgos físicos aparentes**.
- Dificultad cognitiva en la toma de decisiones, resolución de conflictos, habilidades sociales, manejo del dinero, etc.

## PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGERA (DIL)

- Son capaces de desarrollar procesos de vida, desenvolverse y comprender el mundo, con **apoyos intermitentes o limitados**, a lo largo de su proceso vital.
  - Cociente intelectual (CI) **entre 50 y 70**.
  - **No siempre** presentan **rasgos físicos aparentes**.
  - Dificultad cognitiva en la toma de decisiones, resolución de conflictos, habilidades sociales, orientación espacio-temporal, manejo del dinero, etc.
- 



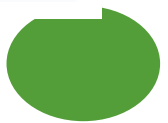
**“La población con capacidad intelectual límite es una población mayoritariamente invisible a los servicios de valoración de discapacidad especialmente en el caso de las mujeres.**

**Se evidencian diferencias significativas por sexo en lo que respecta a población estimada y población registrada”**

Total población (registrada)	6.254	11.283	17.537
Diagnósticos relacionados (estimada)	18.834	29.741	48.575
Total población (estimada)	23.954	36.240	60.194

Fuente: Elaboración propia a partir de la Base de Datos Estatal de Discapacidad (BDEPD2012) y de la de la encuesta de Discapacidad, Autonomía personal y situaciones de Dependencia (EDAD 2008).

*Estudio sobre la situación de las personas con capacidad intelectual límite. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2015)*



# LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGERA (DIL) O IL (IL)



*AUSENCIA DE  
DIAGNÓSTICO Y  
ATENCIÓN TEMPRANA*

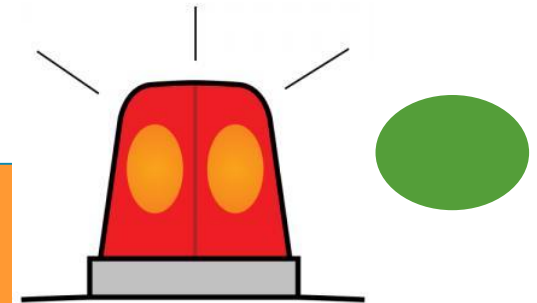
**DIFICULTAD  
RECONOCIMIENTO Y  
ACCESO A DERECHOS Y  
RECURSOS POR NO  
CUMPLIR EL REQUISITO  
MÍNIMO DEL 33%**



**SITUACIÓN  
LABORAL  
PRECARIA (16%)**



**VULNERABILIDAD SOCIAL**



# LAS PERSONAS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA)



# ¿QUÉ ES EL TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA)?

## DSM-IV

1. Alteración en el área de la interacción social.
2. Alteración de la comunicación.
3. Patrones de intereses y comportamientos restringidos.



## DSM-V

1. Déficits persistentes en comunicación e interacción social.
2. Patrones repetitivos y restringidos de conducta, actividades e intereses.

# ¿QUÉ ES EL TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA)?

## DSM-IV

### TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO (TGD)

Autismo

SD Asperger

SD Rett

T. Desintegrativo infantil

TGD no especificado

## DSM-V

### TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA)

- De la definición categorial a la **definición dimensional**.
- Una única categoría actual (2013): el Trastorno del Espectro del Autismo (TEA).

Los síntomas deben estar presentes en la **INFANCIA TEMPRANA**

El conjunto de los síntomas limitan y **ALTERAN EL FUNCIONAMIENTO DIARIO**

Especificación de otras características de la presentación clínica

## DÉFICITS EN COMUNICACIÓN E INTERACCIÓN SOCIAL

- Dificultades en **reciprocidad socio-emocional**.
- Déficits en **conductas comunicativas no verbales** usadas en la interacción social.
- Dificultades para desarrollar y mantener **relaciones apropiadas** para el nivel de desarrollo.

## PATRONES REPETITIVOS Y RESTRINGIDOS DE CONDUCTA, ACTIVIDADES E INTERESES

- Conductas verbales, motoras o uso de objetos **estereotipados o repetitivos**.
- **Adherencia excesiva a rutinas, patrones de comportamiento** verbal y no verbal ritualizado o resistencia excesiva a los cambios.
- **Intereses restringidos, intereses obsesivos** que son anormales por su intensidad o el tipo de contenido.
- **Hiper- o hipo-reactividad sensorial** o interés inusual en aspectos del entorno.

# ETIOLOGÍA



ALTERACIÓN GENÉTICA



Neurodesarrollo y configuración del sistema nervioso



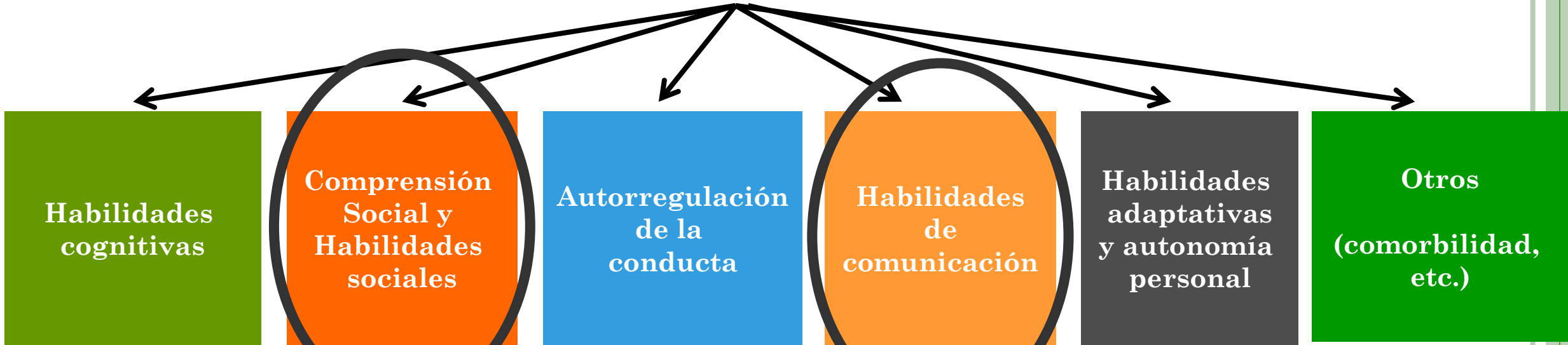
Funciones psicológicas



Síntomas observables en la conducta



# ÁREAS PRINCIPALES DE INTERVENCIÓN







# APOYOS Y CALIDAD DE VIDA





**Comunida**

UNA PERSONA TIENE UNA DISCAPACIDAD CUANDO NO PUEDE DESENVOLVERSE POR SI MISMO COMO EL RESTO DE LA SOCIEDAD

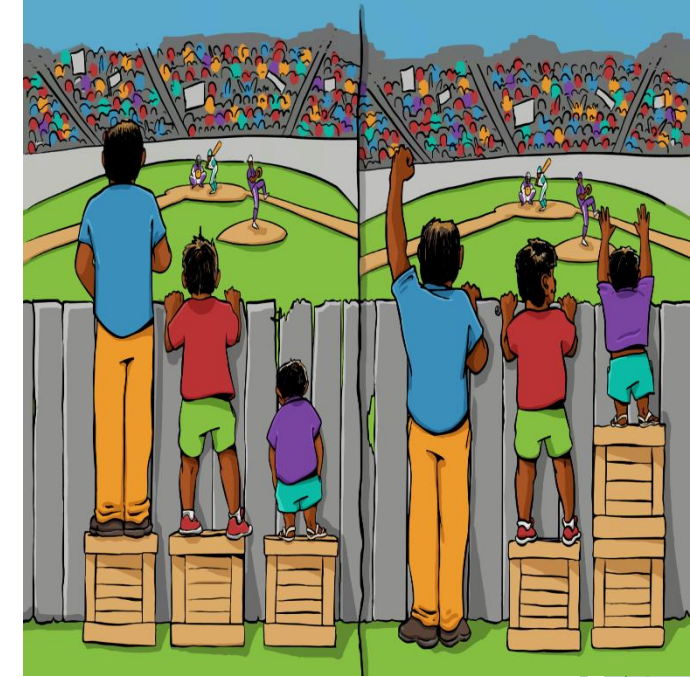
El **grado de discapacidad** no viene dado por las características de la persona, si no por los **apoyos que necesita** para desenvolverse para unas cosas o para otras:





# Las personas con discapacidad necesitan apoyos:

- De modo: + amplio + generalizado + intenso
- De forma: + permanente



INTERMITENTE

LIMITADO

EXTENSO

GENERALIZADO

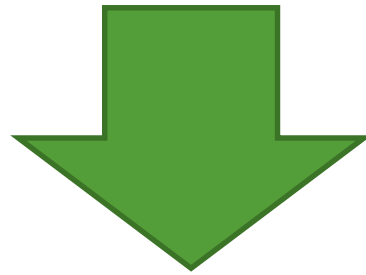


NATURALES  
VS.  
PROFESIONALES/SERVICIOS





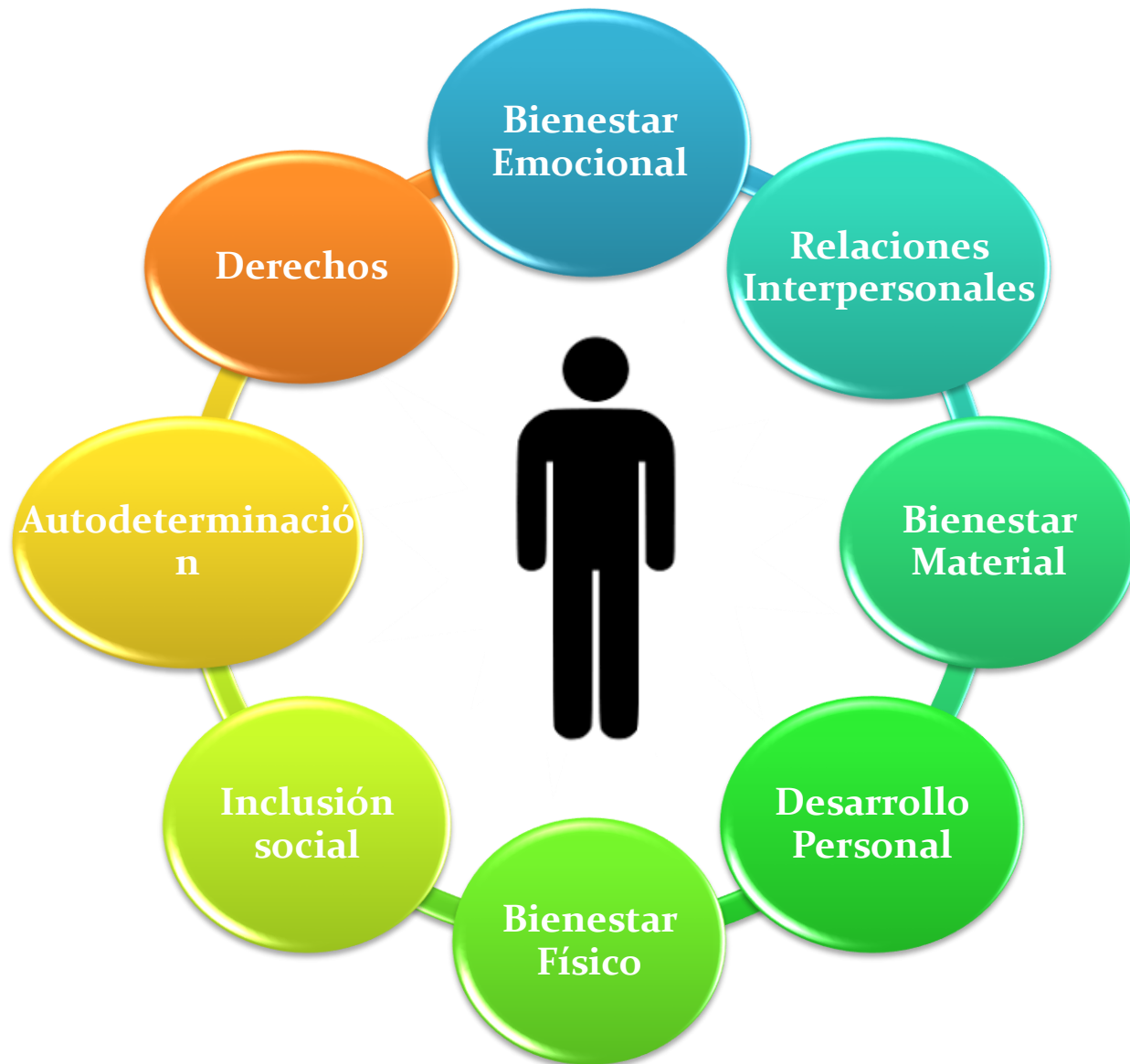
**¿QUÉ ES PARA TI  
CALIDAD DE VIDA?**



**ESTADO DESEADO DE  
BIENESTAR PERSONAL**



# MODELO DE CALIDAD DE VIDA (SCHALOCK Y VERDUGO, 2003)

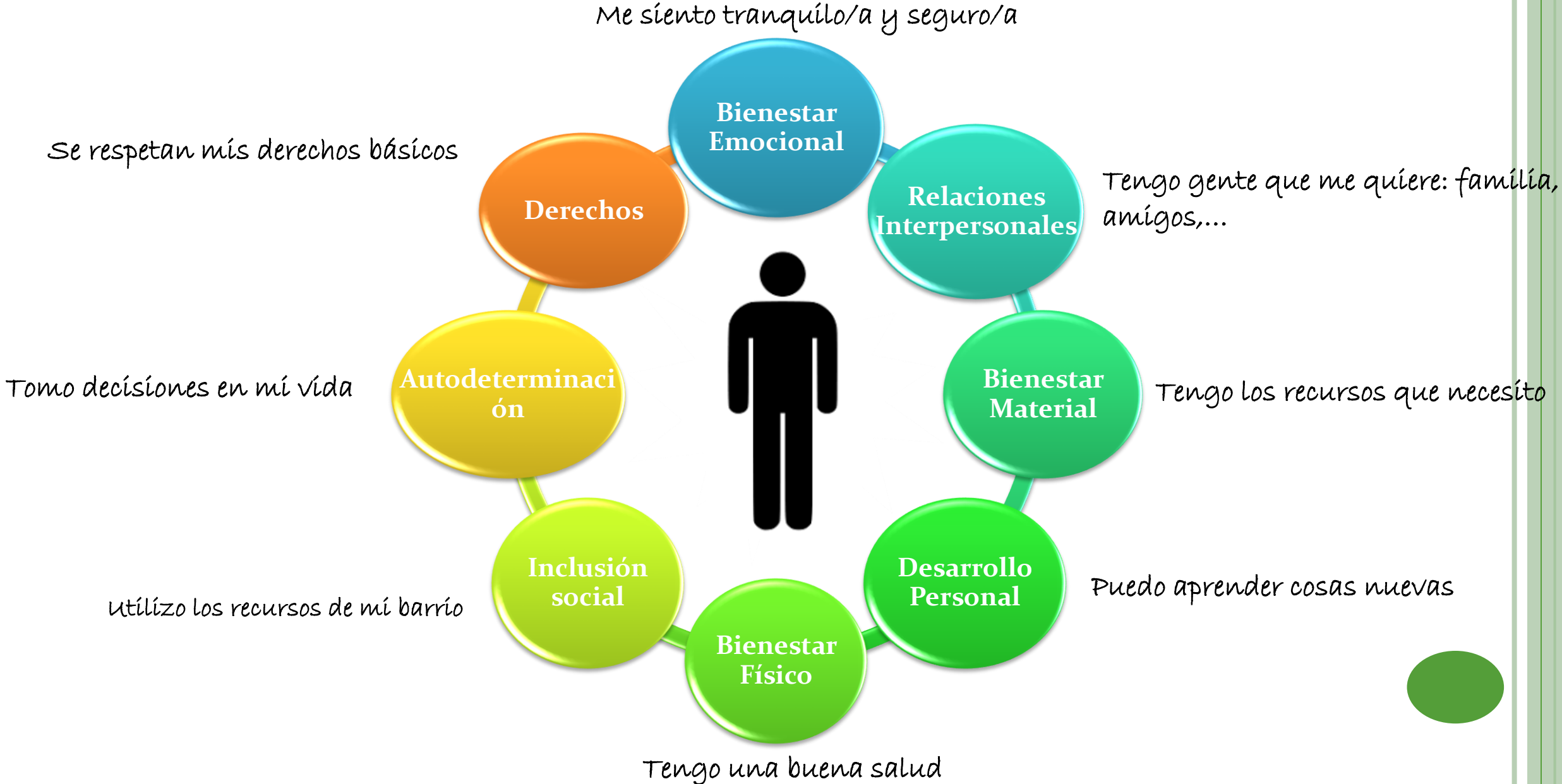


**"La calidad de vida está íntimamente relacionada con el bienestar de las personas, tanto con su propia percepción como con la valoración externa que podemos hacer de la misma"**

(Schalock y Verdugo, 2003; Verdugo, 2006).



# MODELO DE CALIDAD DE VIDA (SCHALOCK Y VERDUGO, 2003)





“Percepción de satisfacción que tienen las familias respecto de su situación, tanto personal como familiar, en todos y cada uno de sus miembros, mediada por sus valores, creencias y expectativas” (C.Gine)

- ✓ Bienestar emocional
- ✓ Interacción familiar
- ✓ Salud
- ✓ Bienestar económico
- ✓ Organización y habilidades parentales
- ✓ Acomodación de la familia
- ✓ Inclusión y participación social

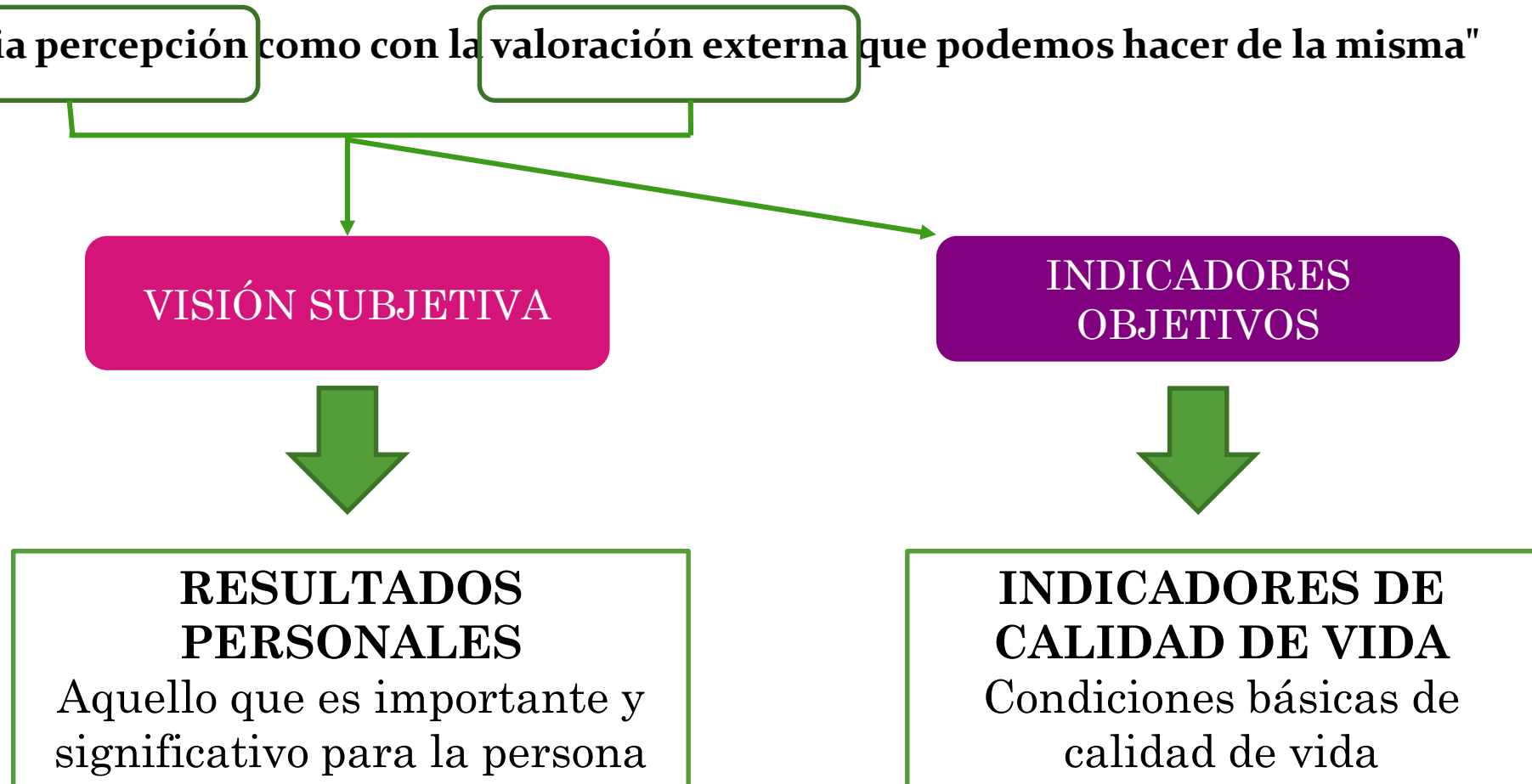




# MODELO DE CALIDAD DE VIDA (SCHALOCK Y VERDUGO, 2003)

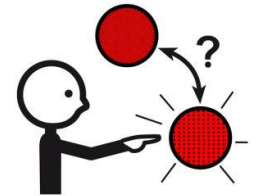
"La calidad de vida está íntimamente relacionada con el bienestar de las personas, tanto con su

propia percepción como con la valoración externa que podemos hacer de la misma"

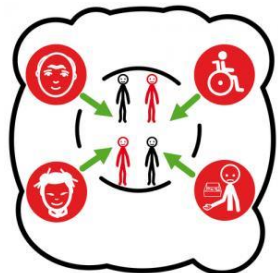




## LA CALIDAD DE VIDA PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD...

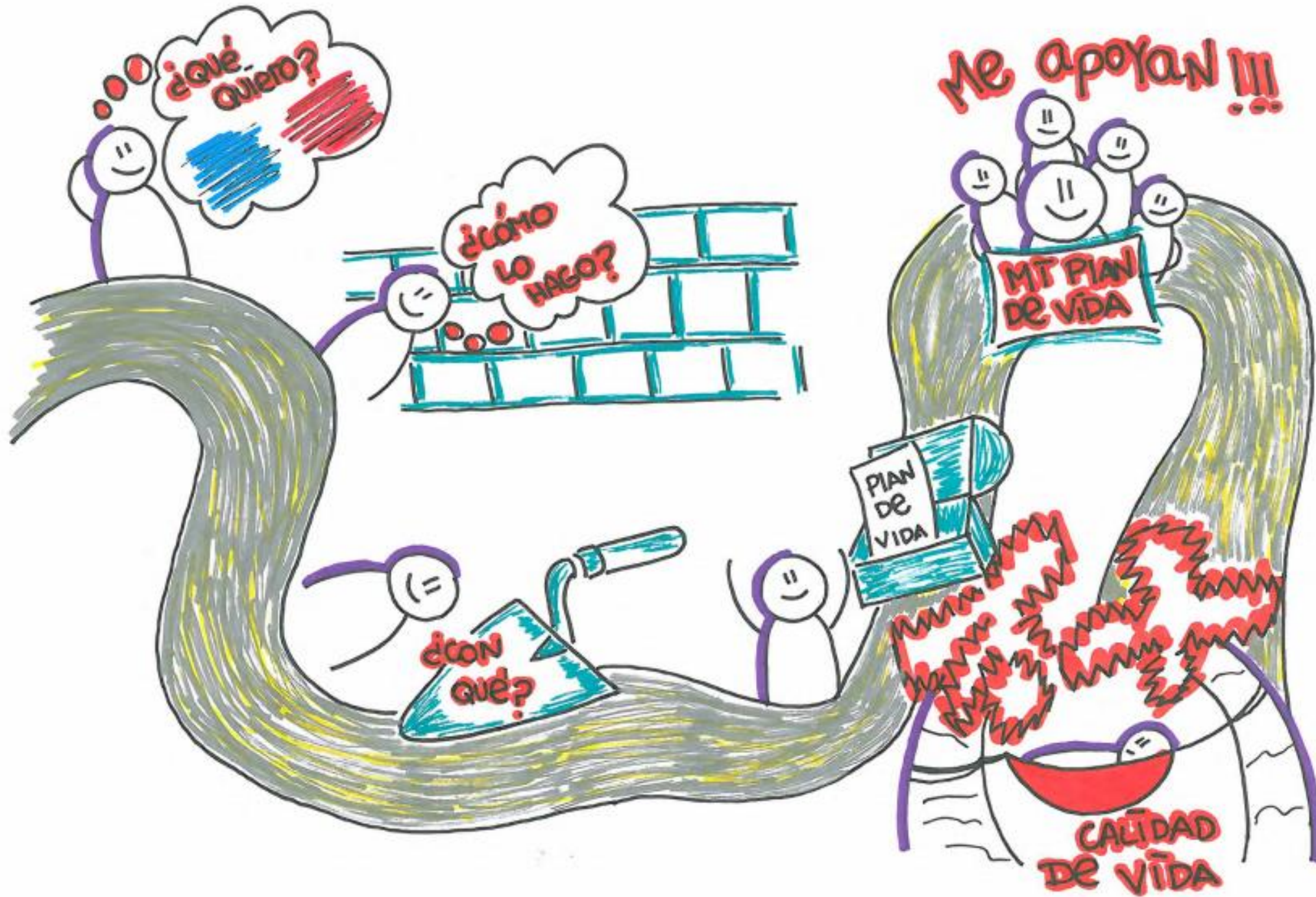


¿SE COMPONE DE LOS MISMOS FACTORES Y RELACIONES QUE PARA EL RESTO?



**DERECHO A DECIDIR CÓMO QUIERO QUE SEA MI VIDA Y A RECIBIR LOS APOYOS NECESARIOS PARA REALIZAR MI PLAN DE VIDA**



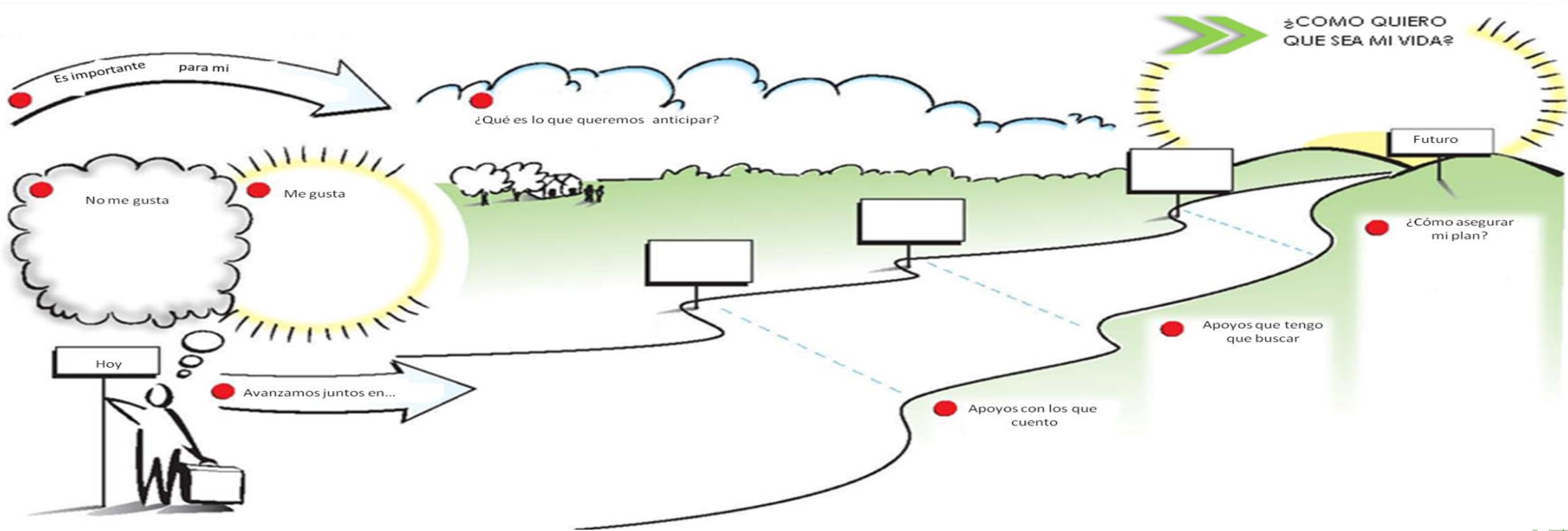


# PLANIFICACIÓN CENTRADA EN LA PERSONA (PCP)



Proceso de **escucha y apoyo** a la persona con discapacidad intelectual para **identificar sus metas** y **apoyarla en su consecución**





**La persona es el centro**

**La familia y los amigos también intervienen en la planificación**

**Refleja lo importante de cada persona, habilidades y apoyos**

**Fomenta la presencia en la comunidad**

**Es un continuo**







# PARA TODO ESTO...NECESITAMOS CONOCER Y RESPETAR LOS DERECHOS

- ✓ Año 2.006
- ✓ 50 artículos
- ✓ España ratifica 2007,  
entra en vigor Mayo  
2008



*El propósito de la presente Convención es promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales por todas las personas con discapacidad, y promover el respeto de su dignidad inherente.*



**¡MUCHAS GRACIAS A TODXS!**

**Cristina Ruiz Tapia**

*21 Mayo 2019*

