

Fatores Etiológicos da Deficiência Mental

A identificação do fator etiológico da Deficiência Mental (DM) permite que se possa instituir a sua prevenção e controle. Entretanto, muitas vezes torna-se difícil o reconhecimento das causas, tornando-as fatores suspeitos ou hipóteses etiológicas, porém não comprovadas. Em alguns casos, muitos fatores poderão estar simultaneamente envolvidos, devendo-se, portanto, determinar quais os fatores primários e os secundários que ocasionaram a deficiência mental.

Os fatores etiológicos da Deficiência Mental podem ser de origem genética, ambiental, multifatorial e de causa desconhecida.

Embora esses fatores etiológicos sejam muito variáveis, podem ser, ainda, subdivididos em fatores pré-natais (de origem genética, ambiental e multifatorial), perinatais (ambiental) e pós-natais (ambiental). A ocorrência da Deficiência Mental de etiologia desconhecida apresenta uma prevalência de 28 a 30% dos casos.

Os fatores que atuam no período pré-natal envolvem causas genéticas e ambientais, consistindo nos fatores etiológicos mais importantes no surgimento da DM, com cifras ao redor de 50% dessa população.

Fatores genéticos

Monogênicos: 1 a 2% dos nascidos vivos.

- ü Herança dominante: Neuroectodermatoses (Esclerose tuberosa, Angiomatoses cerebrais, Deficiências mentais com alterações ósseas, Disostose craniofacial, Oligrofenia com acrocéfalo, Oligrofenia com aracnodactilia, Oligrofenia com discondroplasia).
- ü Herança recessiva: Distúrbio de metabolismo lipídico (Idiota amaurótica, Doença de Bielschowsky-Jansky, Doença de Spielmeyr-Vogt, Doença de Kufs, Doença de Normann-Wood, Síndrome de Niemann-Pick, Doença de Gaucher); Distúrbio do metabolismo de mucopolissacarídeo (Doença de Hurler, Doença de Morquio, Doença de Scheie, Doença de Sanfilipo, Doença de Matoteaux); Distúrbio do metabolismo glicídico (Glicogenose, Galactosemia); Distúrbios de metabolismo protídico (Fenilcetonúria, Doença do carope de bordo, Cistationinúria, Doença de Wilson, Doença de Hartnup); Outras formas (Microcefalia familiar, Doença de Sjögren-Larson, Síndrome de Laurence Moon).
- ü Herança ligada ao sexo: Doença de Hunter, Doença de Pelizaeus Merzbacher, Fatores genéticos ligados a vários genes, Fatores cromossômicos.
- ü Anomalias de número de cromossomos somáticos: Trissomia do 21 (Síndrome de down), Trissomia do 18 (Síndrome de Edward), Trissomia do 13-15 (Síndrome de Patau).
- ü Anomalias do número de cromossomos sexuais: Síndrome de Klinefelter, Microcefalia com malformações múltiplas e criptorquidia (Cariótipo XXXY), Disgenesia gonádica e oligofrenia (Síndrome de Turner), Superfêmea (Cariótipo XXX).

Ambientais

- ü **Fatores pré-natais:** agentes infecciosos (citomegalovírus, toxoplasmose congênita, rubéola congênita, lues, sífilis congênita, varicela);
- ü Fatores nutricionais;
- ü Fatores físicos: radiação;
- ü Fatores imunológicos;

- Û Intoxicações pré-natais (álcool e drogas, gases anestésicos, anticonvulsivantes);
- Û Transtornos endócrinos maternos: diabetes materna, alterações tireoidianas;
- Û Hipóxia intra-uterina (causada por hemorragia uterina, insuficiência placentária, anemia grave, administração de anestésicos e envenenamento com dióxido de carbono).

- Û **Fatores perinatais:**
- Û Anóxia neonatal;
- Û Traumatismo obstétrico (distócicos de parto com hipoxemia ou anoxemia);
- Û Prematuridade (anóxia, hemorragia cerebral).

- Û **Fatores pós-natais:**
- Û Infecções: meningoencefalites bacterianas e as virais principalmente por herpesvírus;
- Û Traumatismos crânio- encefálicos;
- Û Alterações vasculares ou degenerativas encefálicas;
- Û Fatores químicos: oxigênio utilizado na incubadeira;
- Û Intoxicação pelo chumbo;
- Û Fatores nutricionais: graves condições de hipoglicemia, hipernatremia, hipoxemia, envenenamentos, estados convulsivos crônicos.

Multifatorial

Causas desconhecidas (28 a 30% dos casos)

O Citomegalovírus é um dos agentes infecciosos mais comuns, podendo ocasionar retardo no crescimento intra-uterino, microftalmia, coriorretinite, surdez, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e hepatoesplenomegalia.

A Sífilis apresenta como fator etiológico o *Treponema pallidum*, e caso a gestante tenha contato até a 20ª semana, pode acarretar a lues congênita, com malformações físicas (tíbia em sabre, nariz em sela, fronte olímpica e dentes de Hutchinson). Além disso, a sífilis pode acarretar outras alterações, como por exemplo, a surdez, malformações de dentes, alteração óssea, hidrocefalia e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

Infecções por varicela podem acarretar, dependendo da idade gestacional, alterações musculares e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor. Contato com *Toxoplasma gondii* pode ter como repercussão a toxoplasmose, e da mesma maneira, dependendo da idade gestacional, ter como consequência a toxoplasmose congênita com a manifestação da tetrade de Sabin (deficiência mental, microcefalia, calcificações intracranianas e coriorretinite). Para a prevenção da toxoplasmose deve-se evitar carne crua e o contato com animais.

A rubéola congênita ocorre pelo efeito teratogênico do vírus da rubéola. A infecção do feto é o resultado de infecção primária materna na gravidez ou até o terceiro mês antes do parto. A infecção durante as primeiras 8 semanas produz uma taxa de infecção fetal de 50%, depois disso, diminui progressivamente. As lesões mais frequentes no momento do nascimento são as cardiovasculares, hematológicas, baixo peso ao nascer, alterações esqueléticas, hepáticas, defeitos oculares (retinopatia, microftalmia, hipoplasia da íris, glaucoma congênito e cataratas), lesões no Sistema

Nervoso Central (perda da audição, deficiências intelectuais e motoras, meningoencefalite crônica), complicações pulmonares. Os distúrbios de audição são a manifestação mais comum, provavelmente por uma infecção no final do segundo ou terceiro mês de gestação.

Em relação ao uso de drogas, deve-se observar que o uso de substâncias alcalóides como a nicotina e cafeína pela gestante, dependendo da quantidade e da idade gestacional, pode levar a retardo no crescimento intra-uterino pela anóxia e uma maior probabilidade de parto prematuro (2 vezes mais) e baixo peso. O uso de álcool pela gestante afeta 1 a 2% das mulheres férteis, podendo acarretar a síndrome alcoólica fetal, caracterizada pela deficiência mental, deficiência no crescimento pré e pós-natal, alterações de Sistema Nervoso Central, anomalias craniofaciais como epicantus, ponte nasal baixa, filtrum hipoplásico e face achatada. A prevenção de sua ocorrência é a abstinência.

Fatores etiológicos da Paralisia Cerebral (PC)

O diagnóstico de PC não pode ser feito imediatamente após o nascimento, portanto, determinar a sua incidência entre os nascidos vivos torna-se impossível. A taxa de incidência acumulada em idade de 5 a 7 anos é 2,7 casos de PC por mil nascimentos.

Durante os últimos anos houve um aumento na incidência e prevalência de indivíduos com PC, relativo ao maior número de casos registrados, avanços nos cuidados neonatais, permitindo a sobrevivência de recém-nascidos de muito baixo peso, entre outros.

Em sua descrição original, as causas de PC foram relacionadas aos problemas no período perinatal, mas hoje se sabe que as lesões acontecem desde a concepção até o final do desenvolvimento cerebral.

Em termos de etiologia, estudos epidemiológicos possibilitam a compreensão sobre os mecanismos causais da PC. Sua etiologia é muito variável e classicamente dividida em causas pré, peri e pós-natais.

Pré-natais

ü Genéticas e/ou hereditárias

Embora nenhum marcador genético tenha sido associado à PC até hoje, há maior incidência de PC entre irmãos monozigóticos quando comparados aos dizigóticos, e maior recorrência em uma mesma família apontam para uma base genética.

ü Maternas

Infecções congênitas: viroses como rubéola, citomegalovírus, lues e listeriose, sífilis, toxoplasmose congênita, herpes simples, HIV, que podem atingir o feto via placentária, causando lesões graves.

Hipóxico-isquêmica: lesões cerebrais hipoxêmicas podendo ser causadas por anemias da gestante, circular do cordão, descolamento prematuro da placenta, hemorragias uterinas ocorridas durante a gestação, eclampsia e hipotensão. Deve-se incluir neste grupo as cardiopatias congênitas, dando-se destaque às causas circulatórias como causas das anóxias.

Distúrbios metabólicos: *diabetes mellitus* materno, subnutrição da gestante (por produzir redução do crescimento cerebral) e a toxemia gravídica.

Transtornos tóxicos: algumas medicações e drogas têm ação teratogênica comprovada, como ficou demonstrado com a talidomida.

Irradiação: a exposição aos raios X para fins diagnósticos também oferece riscos, interferindo no desenvolvimento do parênquima cerebral.

Malformações congênitas: constituem grande parte das causas pré-natais. Resultam de um processo anormal do desenvolvimento, desencadeado por fatores intrínsecos (condições genéticas) ou extrínsecos (teratogênicos), que podem ter mediação vascular (hipóxico-isquêmica), infecciosa, traumática e ou tóxico-metabólica.

Atualmente, acredita-se que distúrbios pré-natais levariam à maior freqüência de complicações durante o parto e, conseqüentemente, a lesões cerebrais.

Perinatais

Hemorragias intracranianas: destacam-se hemorragias intracranianas que envolvem as vias terminais. Essas hemorragias podem decorrer de fatores mecânicos em virtude da compressão da cabeça no canal do parto.

Hematomas subdurais em recém nascido traumatizado.

Hipóxia: é a causa mais importante da PC, pelas lesões que produz no córtex e no subcórtex cerebral, nos núcleos basais e no cerebelo.

Fatores de ordem obstétrica: também devem ser lembrados como responsáveis pela prematuridade, como o descolamento prematuro da placenta e a incompetência do istmo cervical. A idade materna também é importante, pois nas gestantes com mais de 40 anos a incidência de seqüelas é o dobro daquelas observadas em mães jovens.

Icterícia grave do recém-nascido: responsável pelas encefalopatia bilirrubínica que, quando não tratada oportunamente, pode produzir lesões corticais devastadoras, sendo considerada como principal etiologia da forma atetósica da PC.

Pós-natais

Meningoencefalites bacterianas e virais.

Encefalopatias desmielinizantes: pós-infecciosas e pós-vacinais.

Traumatismos cranioencefálicos.

Síndromes epilépticas: poderiam ser incluídas, ainda, as convulsões de várias etiologias (West e Lennox-Gastaut) que incidem no período neonatal concorrendo para o agravamento das lesões que as provocam e não apenas as traumáticas, ocmo também algumas daquelas conseqüentes à hipocalcemia.

Desnutrição: como fator de risco para PC.

Dentre os problemas neurológicos associados às funções mediadas pelo Sistema Nervoso Central na PC, destacam-se: dificuldade de aprendizado (40%), epilepsia (35%), alterações visuais (20%), hidrocefalia (9%), deficiência mental (65%), alterações auditivas (6%), atraso na aquisição da fala e alterações fonoaudiológicas (variando entre 70 a 86%), (caracterizadas por disartrias), alterações sensoriais e distúrbios do comportamento.